nephroMEET

Guida alla diagnosi di malattie renali genetiche

00004

Autori

Licia Peruzzi
Giovanni Conti (collaboratore)
Elena Bresin (collaboratore)
Silvana Tedeschi (collaboratore)
Hladnik Uros (collaboratore)

Contenuti

1. Abstract
2. Premesse: perchè una guida pratica
3. Scopi e obiettivi
4. Quando utilizzare questa guida
5. Definizioni
6. A chi è rivolta
7. Quali malattie
8. SINDROME DI ALPORT
   - LA MALATTIA
   - CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
   - DOVE INVIARE I CAMPIONI
   - COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
   - QUALI MODULI ALLEGARE
   - CONSENSI INFORMATI
   - COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
   - TEMPISTICA DI RISPOSTA
   - CONSULENZA GENETICA
   - CONSULENZA PRENATALE
9. SINDROME DI DENT
   - LA MALATTIA
   - CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
   - DOVE INVIARE I CAMPIONI
   - COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
   - QUALI MODULI ALLEGARE
   - CONSENSI INFORMATI
   - COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
   - TEMPISTICA DI RISPOSTA
   - CONSULENZA GENETICA
   - CONSULENZA PRENATALE
10. MALATTIA DI FABRY
   - LA MALATTIA
   - CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
   - DOVE INVIARE I CAMPIONI
   - COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
   - QUALI MODULI ALLEGARE
   - CONSENSI INFORMATI
   - COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
   - TEMPISTICA DI RISPOSTA
   - CONSULENZA GENETICA

CONSULENZA PRENATALE
11. GLOMERULOSCLEROSI FOCALE FAMILIARE
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE
12. IPEROSSALURIA PRIMITIVA
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE
13. SINDROME DI LESCH NYHAN
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE
14. SINDROME DI LOEWE
LA MALATTIA: OMIM, Pub Med, LINK UTILI
CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE
15. SINDROME NEFROSICA CONGENITA
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI

COME RACCOGLIERE E
INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA'
AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE

16. RENE POLICISTICO
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA
DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E
INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA'
AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE

17. SINDROME EMOLITICO
UREMICA
LA MALATTIA
CHI CONTATTARE PER LA
DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E
INVIARE I CAMPIONI
QUALI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA'
AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE

18. TUBULOPATIE DELL'ANSA DI
HENLE: BARTTER, GITELMAN
LE MALATTIE
CHI CONTATTARE PER LA
DIAGNOSI
DOVE INVIARE I CAMPIONI
COME RACCOGLIERE E
INVIARE I CAMPIONI
QUAI MODULI ALLEGARE
CONSENSI INFORMATI
COSTI E FORMALITA'
AMMINISTRATIVE
TEMPISTICA DI RISPOSTA
CONSULENZA GENETICA
CONSULENZA PRENATALE

19. FEED-BACK

Abstract

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:25** da **Licia Peruzzi**

Oltre 400 sindromi o malattie genetiche presentano coinvolgimento renale.

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Spesso è molto difficile per il nefrologo trovare un supporto competente ed esperto quando si sospetta una malattia renale a base genetica: si tratta molto spesso di malattie rare, con diagnostica complessa e costosa ed eseguibile solo in alcuni centri in Italia o nel Mondo.

Per aiutare il Nefrologo a districarsi nel modo delle malattie renali a base genetica il Gruppo di Studio Adulto Bambino della SIN ha deciso di avviare un censimento dei Centri Italiani che effettuano queste diagnosi.

Lo scopo di questo lavoro è essenzialmente ***pratico*** per consentire a chiunque abbia il sospetto di una malattia renale a base genetica di consultare rapidamente il genetista esperto nella specifica malattia, di inviare il materiale per la diagnosi con gli opportuni consensi e richieste, essendo informato sui tempi di risposta, sui costi, etc, e infine di poter eventualmente inviare il paziente per la consulenza genetica.

In questa procedura sono elencate:

1. le malattie genetiche a coinvolgimento renale di cui è possibile fare una diagnosi genetica con una descrizione sintetica della malattia
2. i Centri in cui è possibile contattare genetisti esperti nella specifica malattia per una consulenza
3. dove inviare campioni per la diagnosi di malattia
4. le modalità di invio dei campioni
5. la modulistica di accompagnamento al campione
6. i moduli per la richiesta del consenso informato all'analisi genetica
7. il preventivo di spesa e le modalità di pagamento/fatturazione
8. le tempistiche di risposta
9. le modalità di invio dei pazienti per consulenza genetica
10. la possibilità di consulenza e diagnostica prenatale

Naturalmente questo strumento non si sostituisce a strumenti più ampi e più esaustivi come il sito Orphanet o come altri siti di associazioni di malattia o società scientifiche.

Un utile strumento di consultazione è anche il sito: GENETICS HOME REFERENCE della National Library of Medicine

Premesse: perchè una guida pratica

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:26** da **Licia Peruzzi**

La diagnosi di una malattia renale di origine genetica talora è molto semplice come in alcune famiglie affette da rene policistico di tipo dominante, in cui molti familiari sono affetti, altre volte coinvolge

più specialisti e può essere un lungo e difficile percorso, soprattutto per le malattie sindromiche più rare.

La rete rende disponibili molte risorse che vengono in aiuto al medico per orientarsi verso un sospetto diagnostico ma spesso questo percorso si interrompe di fronte alla difficoltà pratica di organizzare l'invio del paziente o dei campioni biologici a chi esegue materialemente la diagnosi molecolare.

Questa guida ha un taglio essenzialmente **"pratico"** per consentire a tutti i nefrologi, anche a chi è meno avvezzo a questo tipo di diagnosi e non ha un servizio di genetica disponibile nelle vicinanze, di poter organizzare rapidamente, senza sprechi di tempo e di risorse le procedure necessarie per ottenere la diagnosi di una malattia genetica.

Scopi e obiettivi

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:27** da **Licia Peruzzi**

SCOPO DELLA PROCEDURA:

guida pratica alla diagnosi delle malattie renali a base genetica.

review malattie renali genetiche

Catalogo delle malattie per le quali è disponibile una diagnosi genetica con indicazioni pratiche per ottenere rapidamente le informazioni utili per organizzare l'iter diagnostico.

1. DEFINZIONE MALATTIA: nome malattia e link a catalogo OMIM e altro materiale utile
2. CENTRO DOVE OTTENERE INFORMAZIONI UTILI
3. CENTRO DOVE ESEGUIRE DIAGNOSI GENETICA
4. ISTRUZIONI INVIO CAMPIONI
5. MODULISTICA DI ACCOMPAGNAMENTO
6. CONSENSI INFORMATI
7. COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE
8. TEMPISTICA DI RISPOSTA
9. DISPOSNIBILITA' CONSULENZA GENETICA
10. DISPONIBILITA' DIAGNOSI PRENATALE

Quando utilizzare questa guida

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:29** da **Licia Peruzzi**

QUANDO UTILIZZARE QUESTA GUIDA?

Possiamo trovare in questa guida le indicazioni pratiche per organizzare la diagnosi molecolare di una malattia renale di origine genetica di cui è disponibile una diagnostica di routine in Italia: si tratta

quindi di malattie piuttosto frequenti.

E PER LE MALATTIE RARE O RARISSIME?

possiamo trovare aiuto in altre risorse specificamente dedicate alle malattie rare come Orphanet, il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, il sito del Ministero della Salute.

PER SAPERE COSA ?

A CHI RIVOLGERCI PER UN RAPIDO CONSULTO: nomi, e-mail e indirizzi dei professionisti che si occupano della malattie

A CHI INVIARE UN CAMPIONE PER DIAGNOSI: indirizzi precisi e dettagliati per l'invio dei campioni

CON QUALI MODALITA' INVIARE UN CAMPIONE: dettagli sulle modalità di prelievo, tipologia di provette, cosnervazione

CON QUALI RICHIESTE AMMINISTRATIVE: quali richieste, quante richieste inviare, con quali esenzioni

CON QUALI CONSENSI INFORMATI: quali moduli sono previsti in ogni centro

CON QUALI SCHEDE DI RACCOLTA DATI CLINICI: quali schede dati di accompagnamento inviare per consentire di eseguire l'indagine molecolare più corretta

QUALI PREVENTIVI DI COSTO: per le ASL che li richiedono

A CHI INVIARE EVENTUALMENTE IL PAZIENTE PER LA CONSULENZA GENETICA

A CHI INVIARE UNA CONSULENZA PRENATALE

Definizioni

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:30** da **Licia Peruzzi**

ANALISI GENETICA: indagine sul DNA, sui cromosomi e sulle proteine o altro prodotto genico allo scopo di individuare alterazioni del patrimonio genetico che possano causare o predisporre a malattie

CONSENSO INFORMATO: consenso all'esecuzione di indagini genetiche ai sensi del D Lgs 196/03 in materia di privacy. I dati genetici rientrano nel novero dei "dati sensibili" di cui all'art 4 comma 1 lett d) e art 26 del decretoi in materia di tutela dei dati sensibili.

DATO GENETICO: dato che indipendentemente dalla tipologia riguarda la costituzione genotipica

dell'individuo

CAMPIONE BIOLOGICO: ogni campione di materiale biologico che contiene informazioni genotipiche di un individuo.

A chi è rivolta

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:31** da **Licia Peruzzi**

- A nefrologi che abbiano necessità di eseguire una analisi genetica per un sospetto di malattia, o di eseguire una consulenza genetica o una eventuale diagnosi prenatale.

- A chi deve organizzare nella pratica le procedure affinchè la diagnosi venga effettuata

Quali malattie

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:36** da **Licia Peruzzi**

MALATTIE PER LE QUALI E' DISPONIBILE DIAGNOSI GENETICA IN ITALIA

questo elenco, aggiornato a marzo 2011, contiene le malattie più frequentemente incontrate dal nefrologo nella pratica quotidiana ma è aperto alle segnalazioni di chi eventualmente voglia segnalare altre malattie per le quali è disponibile la diagnosi genetica in Italia.

Per alcune di queste malattie la raccolta del materiale è ancora in corso e quindi l"argomento" è ancora "in costruzione"

- ***AMILOIDOSI FAMILIARE***
- ***SINDROME DI ALPORT***
- ***CISTINOSI***
- ***CISTINURIA***
- ***MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE E MALATTIE UMOD CORRELATE***
- ***SINDROME DI DENT***
- ***GLOMERULOSCLEROSI FOCALE FAMILIARE***
- ***IPEROSSALURIE PRIMITIVE***
- ***SINDROME DI FABRY***
- ***SINDROME DI JOUBERT***
- ***SINDROME DI LESCH NYHAN***
- ***SINDROME DI LOWE***
- ***NEFRONOFTISI***

- ***RENE POLICISTICO***
- ***SINDROME NEFROSICA CONGENITA***
- ***SCLEROSI TUBEROSA***
- ***SINDROME EMOLITICO UREMICA CONGENITA***
- ***TUBULOPATIE DELL'ANSA DI HENLE***

Referente per segnalazioni:

Licia Peruzzi

Coordinatore Gruppo di Studio Adulto Bambino SIN

SC Nefrologia Dialisi e Trapianto

Ospedale Infantile Regina Margherita-Torino

e-mail: licia.peruzzi@unito.it

SINDROME DI ALPORT

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:37** da **Licia Peruzzi**

Esistono forme diverse di sindrome di Alport legate al tipo di mutazione:

FORMA X-LINKED: (OMID id 301050): 85% dei casi.

Mutazioni del gene COL4A5.

FORMA AUTOSOMICA RECESSIVA: (OMIM id 203780): 15% dei casi

Mutazioni dei geni COL4A3 e COL4A4

FORMA AUTOSOMICA DOMINANTE: (OMIM id 104200): rari

Mutazioni del gene COL4A3 in eterozigosi.

Notizie aggiuntive sulla sindrome di Alport dal sito Orphanet

Alport Syndrome Foundation

Genetics Home Reference

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:37** da **Licia Peruzzi**

Francesca Mari M.D., Ph.D.

Medical Genetics Unit

University of Siena

Policlinico "S. Maria alle Scotte"

viale Bracci, 253100 Siena, Italy

Phone: 39 0577 233303

FAX 39 0577 233325.

e-mail: mari@unisi.it

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:38** da **Licia Peruzzi**

Francesca Mari M.D., Ph.D.

Medical Genetics Unit

University of Siena Policlinico "S. Maria alle Scotte"

viale Bracci, 253100 Siena, Italy

Phone: 39 0577 233303

FAX 39 0577 233325

e-mail: mari@unisi.it

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:39** da **Licia Peruzzi**

Sono richiesti:

- 10 ml di sangue in provette contenenti EDTA (provette da emocromo)

- in alternativa 20-30 microgrammi di DNA in cui sia ben indicata la concentrazione e la modalità di estrazione.

Il sangue può essere inviato tramite corriere a temperatura ambiente, previo preavviso del Centro.

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:40** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione della scheda dati clinici, utile per la diagnosi genetica.

(v. SCHEDA RACCOLTA DATI CLINICI S DI ALPORT [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA RACCOLTA DATI CLINICI S DI ALPORT

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:42** da **Licia Peruzzi**

La Genetica Medica dell'Università di Siena non ha predisposto uno specifico modello di richiesta di consenso informato.

Può essere utlizzato il modello di Consenso Informato in uso presso il vostro Ospedale, specificando che si tratta di consenso informato per diagnosi genetica (se non ne avete uno potete mutuare un modello da quelli in uso presso altri centri e allegati per le altre malattie)

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **15 aprile 2011 19:43** da **Licia Peruzzi**

- Per i pazienti ricoverati: inviare richiesta vidimata dalla propria Direzione Sanitaria per diagnosi molecolare per sindrome di Alport

- Per pazienti esterni inviare la richiesta del medico curante su ricettario regionale indicando il codice di esenzione per malattia rara RN1360.

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 10:51** da **Licia Peruzzi**

Sono previsti lunghi tempi di refertazione data la complessità del test.

Non è stata dichiarata la tempistica precisa.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 10:52** da **Licia Peruzzi**

Presso la Genetica Medica dell'Università di Siena è possibile avere una consulenza genetica ed una cosulenza multispecialistica sulla sindrome di Alport.

Per appuntamenti è possibile contattare

Dr.ssa Francesca Mari

Genetica Medica Università di Siena

Policlinico “S. Maria alle Scotte”

viale Bracci, 253100 Siena, Italy

Phone: 39 0577 233303

FAX 39 0577 233325

E.mail: mari@unisi.it

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 10:52** da **Licia Peruzzi**

Presso la Genetica Medica dell'Università di Siena è possibile avere una consulenza genetica sulla sindrome di Alport durante la quale valutare anche la possibilità di consulenza prenatale

Per appuntamenti è possibile contattare

Dr.ssa Francesca Mari

Genetica Medica Università di Siena

Policlinico “S. Maria alle Scotte”

viale Bracci, 253100 Siena, Italy

Phone: 39 0577 233303

FAX 39 0577 233325

E.mail: mari@unisi.it

SINDROME DI DENT

LA MALATTIA

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 10:58 da Licia Peruzzi

La sindrome di Dent (TIPO 1) viene definita nei diversi paesi con nomi diversi:

SINDROME DI DENT TIPO 1 (OMIM id 300009)

RACHITISMO IPOFOSFATEMICO X-LINKED (OMIM id 300554)

NEFROLITIASI X LINKED CON IRC (OMIM id 310468)

Esiste anche la:

SINDROME DI DENT TIPO 2 (OMIM id 300555)

Informazioni sulla malattia da:

DENT TIPO 1 e TIPO 2 da Genetics Home Reference

DENT TIPO 1 da Orphanet

DENT tipo 2 da Orphanet

Vedi anche LA MALATTIA DI DENT DALLA DIAGNOSI ALLA RICERCA

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 10:59 da Licia Peruzzi

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 1 (A PADOVA)

Dr.ssa Franca Anglani

Laboratorio di Istomorfologia e Biologia Molecolare del Rene

Policlinico IV piano, stanza 22

Via Giustiniani n° 2

35128 PADOVA

e-mail: franca.anglani@unipd.it

tel. 0498212155

fax 0498212151

(v. ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT TIPO1 [documento a parte])

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

Dott.ssa Marisella Addis , Dott.ssa Cristiana Meloni

Laboratorio di Genetica Umana Ospedale Microcitemico

Via Jenner SN 09121 - Cagliari

Telefono: 070/ 503364 - 070/6095508

Fax: 070/6095509

Documenti allegati

- ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 10:59** da **Licia Peruzzi**

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 1 (A PADOVA)

Il campione deve essere inviato previo contatto telefonico o per e-mail a:

Dr.ssa Franca Anglani

Laboratorio di Istomorfologia e Biologia Molecolare del Rene

Policlinico IV piano, stanza 22

Via Giustiniani n° 2

35128 PADOVA

franca.anglani@unipd.it

tel. 0498212155

fax 0498212151

(v. ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT [documento a parte])

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

Dott.ssa Marisella Addis , Dott.ssa Cristiana Meloni

Laboratorio di Genetica Umana Ospedale Microcitemico

Via Jenner SN 09121 - Cagliari

Telefono: 070/ 503364 - 070/6095508

Fax: 070/6095509

Documenti allegati

- ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:01** da **Licia Peruzzi**

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 1 (A PADOVA)

Modalità di prelievo e spedizione di sangue intero per l'analisi del DNA

- 5-6 ml di sangue periferico in 2 provette (2.5-3 ml per provetta) contenente EDTA come anticoagulante.

Se la spedizione viene fatta in giornata:conservazione del prelievo a + 4°C e spedizione in ghiaccio bagnato o siberini.

Se la spedizione viene fatta nei giorni successivi al prelievo: conservazione a – 20°C e spedizione in ghiaccio secco.

I campioni devono essere inviati in contenitori idonei al trasporto di materiale biologico.

Invio di DNA già estratto

2 microgrammi di DNA, con indice di pInviare un campione di sangue periferico di circa 5 o 7 ml in

EDTA e spedirlo atemperatura ambiente.urezza adeguato (1.9-1.7)

spedito a temperatura ambiente.

Il campione deve essere accuratamente etichettato e criptato

(v. ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT [documento a parte])

PER LA SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

Inviare un campione di sangue periferico di circa 5 o 7 ml in EDTA e spedirlo a temperatura ambiente.

(v. ISTRUZIONI GENERALI DENT TIPO2 [documento a parte])

Documenti allegati

- ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT
- ISTRUZIONI GENERALI DENT TIPO2

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:03** da **Licia Peruzzi**

Per la diagnosi molecolare di sindrome di Dent di tipo 1:

A PADOVA

1) Prelievo di sangue/DNA già estratto del probando ed eventualmente, se necessario della mamma o di altri familiari secondo lemodalità riportate

2) Scheda clinica che riporti eventuali necessità di urgenza quali: diagnosi preconcezionale o prenatale e diagnosi per valutazioni terapeutiche (es.trapianto)

(v. SCHEDA DATI CLINICI DENT TIPO 1 [documento a parte])

(v. SCHEDA FENOTIPO XLS DENT TIPO1 [documento a parte])

(v. SCHEMA FENOTIPO DENT TIPO 1 [documento a parte])

3) Scheda anagrafica compilata in ogni sua parte

(v. SCHEDA ANAGRAFICA DENT TIPO1 [documento a parte])

4) Richieste regionali o dell'Ospedale per pazienti ricoverati (vedi formalità amministrative)

5) Copia del consenso informato (vedi consenso informato)

Per la diagnosi molecolare di sindrome di Dent di tipo 2:

A CAGLIARI

1) prelievo

2) scheda dati clinici

3) consenso informato

(v. SCHEDA DATI CLINICI DENT TIPO 2 [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA DATI CLINICI DENT TIPO 1
- SCHEMA FENOTIPO DENT TIPO 1
- SCHEDA FENOTIPO XLS DENT TIPO1
- SCHEDA ANAGRAFICA DENT TIPO1
- SCHEDA DATI CLINICI DENT TIPO 2

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:04** da **Licia Peruzzi**

Per SINDROME DI DENT TIPO1 (A PADOVA)

Modulo di consenso informato

(v. CONSENSO INFORMATO PER DENT TIPO 1 [documento a parte])

Per SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

Modulo di consenso informato per adulto e per minore

(v. CONSENSO INFORMATO DENT TIPO2 [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER DENT TIPO 1
- CONSENSO INFORMATO DENT TIPO2
- CONSENSO INFORMATO x MINORE DENT TIPO2

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:05** da **Licia Peruzzi**

Per SINDROME DI DENT TIPO 1 (A PADOVA)

Per pazienti ricoverati: Autorizzazione dell'Azienda Ospedaliera di appartenenza per l'esecuzione dell'esame “diagnosi molecolaredella malattia di Dent”

Per pazienti ambulatoriali, l'impegnativa per"diagnosi molecolare di malattia di Dent", con codice di esenzione generico per malattia rara (R99), oppure altro codice se il paziente già l'avesse.

(v. ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT [documento a parte])

Per SINDROME DI DENT TIPO2 (A CAGLIARI)

Per pazienti ricoverati: richiesta autorizzata del Presidio Ospedaliero dove il paziente viene ricoveratoin regime di DH o in ricovero ordinario.

Per pazienti ambulatoriali: Allegare N°3 impegnative del SSN compilate in ogni loro parte e recanti il codice di esenzione malattie rare : R99 con indicazione: "Analisi molecolare del gene OCRL1"

La spesa indicata nel tariffario aziendale per l’Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (codice: A 91.30.3) è di 163,77 Euro a segmento. Lo studio richiesto per l’Analisi molecolare del gene OCRL1 prevede l’analisi di 23 segmenti per un totale di spesa di 3766,71 Euro.

(v. ISTRUZIONI GENERALI DENT TIPO2 [documento a parte])

Documenti allegati

- ISTRUZIONI GENERALI SINDROME DI DENT
- ISTRUZIONI GENERALI DENT TIPO2

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:05** da **Licia Peruzzi**

PER SINDROME DI DENT TIPO1 (A PADOVA)

L'analisi molecolare richiederà un tempo non inferiore a 6 mesi.

L’analisi verrà effettuata tramite High Resolution Melting (HRM) e sequenziamento diretto dei prodotti di amplificazione del gene CLCN5.

Le risposte verranno inviate via fax (se il fax è collocato in un luogo che garantisca la riservatezza dei dati sensibili deipazienti) o via posta.

PER SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

I tempi di refertazione varieranno da un minimo 15 giorni ad un massimo di 60 giorni.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:06** da **Licia Peruzzi**

CONSULENZA GENETICA PER SINDROME DI DENT TIPO1 (A PADOVA)

Il referto contiene il paragrafo commenti dove il dato analitico viene interpretato alla luce delle conoscenze disponibili in letteratura

La consulenza sia agli operatori sia ai pazienti viene assicurata dalla presenza di uno Specialista in Genetica Medica.

La Dr.ssa Anglani ricercatore universitario MED/14 è responsabile della diagnosi molecolare e come specialista in Genetica Medica predispone i documenti interpretativi e fornisce consulenza adeguata sia a voce, che telefonicamente che tramite e-mail.

Il laboratorio di Istomorfologia e Biologia Molecolare del Rene è indicato nel sitoORPHANET, portale della Comunità Europea sulle Malattie Rare e sui FarmaciOrfani tra i laboratori di diagnosi molecolare. Il laboratorio ha partecipato al censimento delle strutture di Genetica Medica del SSNorganizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) nel 2002 e nel 2007.

CONSULENZA GENETICA PER SINDROME DI DENT TIPO2 (A CAGLIARI)

La Consulenza Genetica o la Consulenza Prenatale può essere effettuata presso il

Servizio di Screening e Consulenza Genetica

Ospedale Microcitemico

Responsabile : Dott.ssa Rosalba Puddu Collaboratori : Dott. Angelo Ideo, Dott.ssa Francesca Sessini.

Telefono 070/6095500 - 070/6095676

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:06** da **Licia Peruzzi**

PER SINDROME DI DENT TIPO 1 (A PADOVA)

La consulenza sia agli operatori sia ai pazienti viene assicurata dalla presenza di unoSpecialista in Genetica Medica. La Dr.ssa Anglani ricercatore universitario MED/14 è responsabile della diagnosi molecolare e come specialista in Genetica Medica predispone i documenti interpretativi e fornisce consulenza adeguata sia a voce, che telefonicamente che tramite e-mail.

PER SINDROME DI DENT TIPO 2 (A CAGLIARI)

La Consulenza Genetica o la Consulenza Prenatale può essere effettuata presso il

Servizio di Screening e Consulenza Genetica - Ospedale Microcitemico

Responsabile : Dott.ssa Rosalba Puddu

Collaboratori : Dott. Angelo Ideo, Dott.ssa Francesca Sessini.

Telefono 070/6095500 - 070/6095676

MALATTIA DI FABRY

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:08** da **Licia Peruzzi**

La malattia di Andreson Fabry (OMIM id 301500)

è dovuta a una mutazione del gene codificante per alfa galattosidasi a (GLA: OMIM id 300644) localizzato sul cromosoma X.

Informazioni da Orphanet

Informazioni da Genetics Home Reference

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:11** da **Licia Peruzzi**

Per la diagnosi molecolare di sindrome di Anderson Fabry è possibile contattare:

- A FOGGIA:

Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni

GENETICA MEDICA OSPEDALE SAN GIOVANNI Dott Carlo Grosso

- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:13** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA:

I campioni devono essere inviati al seguente indirizzo:

CENTRO INTERDIPARTIMENTALE "BIOAGROMED"

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI FOGGIA

Via Napoli, 52

71100 - Foggia

All'attenzione della

- Dott.ssa Maddalena Gigante
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:14** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA

Modalità di prelievo e invio dei campioni

- E'possibile inviare DNA già estratto del soggetto da analizzare,
- oppure un prelievo di 6 ml di sangue venoso in provette da emocromo (TAPPO VIOLA contenenente EDTA come anticoagulante) o in provette con Sodio Citrato (TAPPO CELESTE - volume 2.7 ml).

Controllare SEMPRE che le provette non siano scadute e che l'anticoagulante non sia evaporato.

Le provette DEVONO essere SUBITO agitate bene (almeno 4 volte in modo che l'anticoagulante contenuto si mescoli COMPLETAMENTE al sangue periferico prelevato: questo impedisce la formazione del coagulo e consente di avere una buona qualità del materiale di partenza per l'estrazione del DNA).

Dopo aver etichettato la provetta per l'identificazione del campione il prelievo può essere conservato a 4°C per 2 o 3 gg prima della consegna o spedizione.

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:18** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA

Per la diagnosi di malattia di Anderson Fabry presso il centro di Medicina Molecolare di Foggia è richiesta la compilazione di:

1. certificazione del prelievo *(v. CERTIFICAZIONE PRELIEVO [documento a parte])*
2. consenso informato
3. richieste di prestazione

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

Documenti allegati

- CERTIFICAZIONE PRELIEVO

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:19** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA:

Per la diagnosi di malattia di Anderson Fabry presso il Centro di Medicina Molecolare di Foggia è richiesta la compilazione del modulo di consenso informato allegato

(v. SCHEDA CONSENSO INFORMATO S FABRY FOGGIA [documento a parte])

- *A TORINO:* in attesa di ricevere le istruzioni
- *A FIRENZE:* in attesa di ricevere le istruzioni

Documenti allegati

- SCHEDA CONSENSO INFORMATO S FABRY FOGGIA

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:20** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA:

E' richiesto l'invio di una richiesta di prestazione

- **PER PAZIENTI RICOVERATI:** richiesta di prestazione esterna da parte della Direzione Sanitaria dell'Istituto richiedente in cui indicare:

Analisi di mutazione mediante sequenza x 2 del gene GLA codice: 91303

- **PER PAZIENTI AMBULATORIALI:** una richiesta del medico curante (Impegnativa Rossa) dove sia indicato chiaramente il codice di esenzione del paziente.
- per pazienti che non hanno codice di esenzione si consiglia di mettere il codice di esenzione **R99** riconosciuto a livello nazionale.
- Indicare chiaramente:

Analisi di mutazione mediante sequenza x 2 del gene GLA codice: 91303

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:21** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA:

I tempi tecnici per lo screening del gene GLA sono circa 50 giorni dall'arrivo del campione.

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:22** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare una consulenza genetica.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:23** da **Licia Peruzzi**

- A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile richiedere una consulenza genetica prenatale.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

- A TORINO: in attesa di ricevere le istruzioni
- A FIRENZE: in attesa di ricevere le istruzioni

GLOMERULOSCLEROSI FOCALE FAMILIARE

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:25** da **Licia Peruzzi**

La glomerulosclerosi focale è una malattia eterogenea.

Almeno 9 geni sono coinvolti nelle forme genetiche (vedi OMIM) .

- ***GLOMERULOSCLEROSI TIPO 1***: (OMIM id 603278). Mutazioni nel gene Actinina 4 (ACTN4; OMIM id 604638)
- ***GLOMERULOSCLEROSI TIPO 2***: (OMIM id 603965). Mutazioni del gene Transient Receptor Potential Cation Channel,Subfamily C, Member 6 (TRPC6; OMIM id 603652)
- ***GLOMERULOSCLEROSI TIPO 3***: (OMIM id 607832). Mutazioni del gene CD2 associated protein (CD2-AP; OMIM id 604241)
- ***GLOMERULOSCLEROSI TIPO 4***: (OMIM id 612551). Mutazioni del gene Apolipoproteina L1 (APOL1; OMIM id 603743)
- ***GLOMERULOSCLEROSI TIPO 5***: (OMIM id 613237). Mutazioni del gene Inverted Formin 2 (INF 2; OMIM id 610982)

- ***GLOMERULOSCLEROSI*** da mutazioni del gene NPHS2 (OMIM id 600995).Mutazioni del gene della podocina (NPHS2; OMIM id 604766)

Informazioni da Genetics Home Reference

da Orphanet

da Pub Med

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 11:27 da Licia Peruzzi

A FOGGIA:

E' possibile fare la diagnosi molecolare per

Glomerulosclerosi focale tipo 1: gene ACTN4

Glomerulosclerosi focale tipo 2: gene TRPC6

Glomerulosclerosi focale tipo 3: gene CD2AP

Sindrome nefrosica steroido resistente da mutazioni della podocina

Metodiche utilizzate

- Analisi di mutazione mediante sequenza del gene TRPC6
- Analisi di mutazione mediante DHPLC del gene CD2AP
- Analisi di mutazione mediante sequenza del gene ACTN4
- Analisi di mutazione mediante sequenza del gene NPHS2

Contatti:

- Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

A BERGAMO

E' possibile la diagnosi molecolare per sindrome nefrosica steroido resistente: questo Centro effettua queste diagnosi a scopo di ricerca ed ha un protocollo di studio sulla sindrome nefrosica cortico

resistente. (vedi anche il Registro Studi Clinici dell'Istituto Mario Negri)

Dr.ssa Elena Bresin

Dr. Paraskevas Iatropoulos

Unità di Genetica per la Ricerca Clinica

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

Villa Camozzi Via Camozzi, 3 24020 - Ranica (Bergamo)

Tel.: 035-4535304

Fax: 035-4535373

E-mail: elena.bresin@marionegri.it

E-mail: paraskevas.iatropoulos@marionegri.it

Web site: www.marionegri.it

A GENOVA

in costruzione

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:32** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

I campioni dovranno essere inviati a:

Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)

Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

-
- Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

A BERGAMO:

Dr.ssa Elena Bresin

Dr. Paraskevas Iatropoulos

Unità di Genetica per la Ricerca Clinica

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

Villa Camozzi Via Camozzi, 3 24020 - Ranica (Bergamo)

Tel.: 035-4535304

Fax: 035-4535373

E-mail: elena.bresin@marionegri.it

E-mail: paraskevas.iatropoulos@marionegri.it

Web site: www.marionegri.it

A GENOVA: in costruzione

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:48** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Modalità di prelievo e invio dei campioni

- E'possibile inviare DNA già estratto del soggetto da analizzare,
- oppure un prelievo di 6 ml di sangue venoso in provette da emocromo (TAPPO VIOLA contenenente EDTA come anticoagulante) o in provette con Sodio Citrato (TAPPO CELESTE - volume 2.7 ml).

Controllare SEMPRE che le provette non siano scadute e che l'anticoagulante non sia evaporato.

Le provette DEVONO essere SUBITO agitate bene (almeno 4 volte in modo che l'anticoagulante

contenuto si mescoli COMPLETAMENTE al sangue periferico prelevato: questo impedisce la formazione del coagulo e consente di avere una buona qualità del materiale di partenza per l'estrazione del DNA).

Dopo aver etichettato la provetta per l'identificazione del campione il prelievo può essere conservato a 4°C per 2 o 3 gg prima della consegna o spedizione.

A BERGAMO:

Modalità di prelievo e invio dei campioni

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 11:56** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Per la diagnosi di Glomerulosclerosi Focale Familiare presso il centro di Medicina Molecolare di Foggia è richiesta la compilazione di:

1. certificazione del prelievo *(v. CERTIFICAZIONE PRELIEVO [documento a parte])*
2. consenso informato
3. richieste di prestazione

A BERGAMO

protocollo di studio genetico in fase di approvazione per diverse forme di sindrome nefrosica steroido resistente. Già approvato lo studio genetico della GSFS familiare.

Link con il sito web dei Registri Studi Clinici: http://registro.marionegri.it/frontend

A GENOVA in costruzione

Documenti allegati

- CERTIFICAZIONE PRELIEVO

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:02** da **Licia Peruzzi**

PER FOGGIA:

E' richiesta la compilazione del seguente modulo di consenso informato:

(v. CONSENSO INFORMATO PER S NEFROSICA FG [documento a parte])

PER BERGAMO

Al momento non è disponibile modulo specifico di consenso (si possono utilizzare quelli per la GNMP)

(v. CONSENSO INFORMATO PER FSGS BERGAMO [documento a parte])

(v. CONSENSO INFORMATO PER MINORE PER FSGS BERGAMO [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER S NEFROSICA FG
- CONSENSO INFORMATO PER FSGS BERGAMO
- CONSENSO INFORMATO PER MINORE PER FSGS BERGAMO

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:04** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Per pazienti ricoverati: richiesta autorizzata dalla Direzione Sanitaria

Per pazienti ambulatoriali: richiesta Regionale rossa

indicare

- Analisi di mutazione mediante sequenza x 5 del gene TRPC6 codice: 91303
- Analisi di mutazione mediante sequenza x 8 del gene CD2AP codice: 91303
- Analisi di mutazione mediante sequenza del gene ACTN4 codice: 91303

La richiesta deve riportare chiaramente i dati anagrafici e il codice di esenzione ticket

Se il paziente non è esente si consiglia di mettere il codice di esenzione **R99** riconosciuto a livello nazionale

A BERGAMO:

Le analisi genetiche per la FSGS vengono eseguite gratuitamente a scopo di ricerca partecipando al protocollo di studio approvato dal Comitato Etico.

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:05** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

I tempi tecnici per lo screening dei geni CD2AP/TRPC6 sono circa 50 giorni dall'arrivo del campione

A BERGAMO

La diagnosi molecolare eseguita a scopo di ricerca e gratuitamente ha tempi di risposta di circa un anno.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:08** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare una consulenza genetica.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

A BERGAMO

I pazienti con FSGS e SINDROME NEFROSICA STEROIDO REISTENTE possono essere inviati al Centro per le Malattie Rare di Ranica per prelievi e consulenza genetica previo appuntamento telefonico (tel. 035-4535304) o per e-mail (raredis@marionegri.it).

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:10** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare una consulenza genetica anche prenatale.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

A BERGAMO:

I pazienti possono essere inviati al Centro per le Malattie Rare di Ranica per prelievi e consulenza genetica previo appuntamento telefonico (tel. 035-4535304) o per e-mail (raredis@marionegri.it).

IPEROSSALURIA PRIMITIVA

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:12** da **Licia Peruzzi**

Esistono 3 tipi di IPEROSSALURIA PRIMITIVA

1. **IPEROSSALURIA PRIMITIVA TIPO 1**: (OMIM id 259900) dovuta a mutazione del gene alanina-gliossilato-aminotransferasi (AGT; OMIM id 604285) situato sul cromosoma 2q36-q37
2. **IPEROSSALURIA PRIMITIVA TIPO 2**: (OMIM id 260000) dovuta a mutazione del gene codificante per l'enzima gliossilato riduttasi/idrossipiruvato riduttasi (OMIM id 604296)
3. **IPEROSSALURIA PRIMITIVA TIPO 3**: (OMIM id 613616) dovuta a mutazione del gene codificante per l'enzima di-idropicolinato sintasi 1 (OMIM id 613597)

Informazioni da Orphanet

Informazioni da Genetics Home Reference

Vedi anche il sito OXALEUROPE

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:13** da **Licia Peruzzi**

S.S.D. GENETICA MEDICA.

Dirigente Responsabile: Prof. Mario DeMarchi

Laboratorio di Genetica Medica

c/o Palazzina Dip. di Scienze Cliniche e Biologiche

AOU S.Luigi

Regione Gonzole, 1010043 Orbassano (TO)

Tel. 011.6705465 - 011.9026790 – fax 011.6705428

Cell. aziendale 335.1276324

e-mail: genmed-dscb@unito.it

geneticamed@sanluigi.piemonte.it

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:13** da **Licia Peruzzi**

I campioni potranno essere inviati a:

Prof. Mario DeMarchi

Laboratorio di Genetica Medica

c/o Palazzina Dip. di Scienze Cliniche e Biologiche

AOU S.Luigi

Regione Gonzole, 10143 Orbassano (TO)

E' necessario concordare l'invio del campione con il nostro Laboratorio almeno una settimana prima dell'invio allo 011-6705465 oppure via e-mail a: genmed-dscb@unito.it.

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:14** da **Licia Peruzzi**

Per ogni individuo da analizzare sono richieste:

- 2 provette distinte, ciascuna con almeno 3 ml di sangue in EDTA (es. provette infrangibili tipo VACUTAINER per gruppo sanguigno)
- oppure una aliquota di DNA già estratto dalle due provette (quantità minima per provetta: 1 µg,concentrazione minima: 20 ng/µl).

- L'etichetta sulle provette deve riportare un codice di identificazione inequivocabile chiaramente leggibile e scritto con penna indelebile.
- Nella confezione deve essere messa una mattonella di ghiaccio artificiale (siberino o caldogel) per mantenere una temperatura di circa +4°C/+10°C. L
- a spedizione deve essere fatta lo stesso giorno del prelievo dal lunedì al mercoledì tramite corriere o pacco celere (in contenitore adeguato al trasporto di materiale biologico)

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:14** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione dei seguenti moduli:

1. N° 3 ricette mediche (vedi sezione costi e formalità amministrative)
2. Un foglio di accompagnamento con indicati:*(v. SCHEDA DATI CLINICI E CONSENSI IPEROSSALURIA [documento a parte])*

- dati anagrafici del paziente: cognome, nome, luogo e data di nascita, luogo di residenza,recapito telefonico, codice fiscale
- dati del prelievo e del medico richiedente
- dati clinici del paziente
- anamnesi familiare

3. I moduli di consenso informato all'analisi ed al trattamento dei dati personali firmati e compilati in ogni loro parte.*(v. SCHEDA DATI CLINICI E CONSENSI IPEROSSALURIA [documento a parte])*

I campioni sprovvisti di quanto sopra non verranno processati e verrà comunicato tramite fax la non conformità degli stessi, in particolare viene segnalato se:

- non sono state rispettate le modalità di invio richieste (preavviso, indirizzo di spedizione)
- i dati anagrafici sono incompleti/non comprensibili
- i dati del medico inviante sono incompleti/non comprensibili
- il codice identificativo sul campione non è chiaramente comprensibile
- la quantità di campione è inadeguata o mal conservata
- la richiesta medica è inadeguata/manca la ricevuta di pagamento ticket
- il consenso all'analisi molecolare non è adeguatamente compilato
- il consenso al trattamento dei dati personali non è adeguatamente compilato
- i consensi non sono controfirmati dal medico
- i dati clinici del paziente sono incompleti/non comprensibili

Documenti allegati

- SCHEDA DATI CLINICI E CONSENSI IPEROSSALURIA

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:15** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione dettagliata e la firma dei moduli di consenso informato

(v. SCHEDA DATI CLINICI E CONSENSI IPEROSSALURIA [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA DATI CLINICI E CONSENSI IPEROSSALURIA

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:15** da **Licia Peruzzi**

Ogni campione biologico deve essere accompagnato da:

- N° 3 ricette mediche in originale con indicata l'esenzione ove presente intestate: "analisi molecolare del gene AGXT su richiesta dello specialista in..."
- Nel caso in cui si tratti di ricerca di mutazione nota è sufficiente inviare una sola impegnativa inoriginale per "ricerca mutazione nota gene AGXT su richiesta dello specialista in..."
- "(in caso di mancanza dell'esenzione, è richiesta la ricevuta originale del versamento ticket di euro 36,15 per ogni ricetta da effettuarsi esclusivamente presso il PUNTO GIALLO presente all'interno dell'AOU S.Luigi
- oppure tramite Bonifico Bancario a: AOU San Luigi Gonzaga, UNICREDIT BANCA Agenzia 373 Sportello interno San Luigi Gonzaga di Orbassano, IBAN: IT11Y0200830689000002224255, indicando nella causale di versamento:"ticket analisi genetica").

- Oppure una impegnativa ospedaliera in originale autorizzata dalla direzione sanitaria (il costo dell'analisi varia tra 1.500 e 3.500 euro, in relazione al numero di analisi che si renderanno necessarie).

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:16** da **Licia Peruzzi**

Non dichiarata: in genere qualche mese

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:18** da **Licia Peruzzi**

E' possibile ottenere una consulenza genetica presso:

S.S.D. GENETICA MEDICA.

Dirigente Responsabile: Prof. Mario DeMarchi

Laboratorio di Genetica Medica

c/o Palazzina Dip. di Scienze Cliniche e Biologiche

AOU S.Luigi

Regione Gonzole, 1010043 Orbassano (TO)

Tel. 011.6705465 - 011.9026790 – fax 011.6705428

Cell. aziendale 335.1276324

e-mail: genmed-dscb@unito.it

geneticamed@sanluigi.piemonte.it

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:19** da **Licia Peruzzi**

E' possibile ottenere una consulenza genetica durante la quale richiedere anche una eventuale consulenza prenatale presso:

S.S.D. GENETICA MEDICA.

Dirigente Responsabile: Prof. Mario DeMarchi

Laboratorio di Genetica Medica

c/o Palazzina Dip. di Scienze Cliniche e Biologiche

AOU S.Luigi

Regione Gonzole, 1010043 Orbassano (TO)

Tel. 011.6705465 - 011.9026790 – fax 011.6705428

Cell. aziendale 335.1276324

e-mail: genmed-dscb@unito.it

geneticamed@sanluigi.piemonte.it

SINDROME DI LESCH NYHAN

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:22** da **Licia Peruzzi**

SINDROME DI LESCH NYHAN

deficit di ipoxantina guanina fosforibosiltransferasi (HPRT 1)

Descrizione della malattia: catalogo OMIM OMIM id 300322

Bibliografia sulla malattia: Bibliografia da Pub Med

Informazioni:

Orphanet

Genetics Home Reference

National Institute of Neurological Disorders and Stroke

ASSOCIAZIONI DI MALATTIA E GRUPPI DI STUDIO

BIRD FOUNDATION FOR RARE DISEASES

Associazione Baschirotto

International Lesch Nyhan disease study group

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:24** da **Licia Peruzzi**

Dott. Uroš Hladnik, *specialista genetica medica*

Direttore dei laboratori

Unità di Genetica Medica

Istituto "Mauro Baschirotto" per le Malattie Rare - B.I.R.D.

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557 Fax: +39 0444 555034

uros.hladnik@birdfoundation.org

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:24** da **Licia Peruzzi**

DOVE INVIARE I CAMPIONI

Dr. Uros Hlakdnik

Unità di Genetica Medica

Istituto "Mauro Baschirotto" per le Malattie Rare - B.I.R.D.

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Potete stampare direttamente questo indirizzo da incollare sul pacco per il corriere.

Tutti i corrieri richiedono in una dichiarazione di non pericolosità da scrivere in carta intestata del mittente

"***Pacco contenente campioni biologici per diagnosi. Non infettivo. Non radioattivo. Privo di valore commerciale".***

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:26** da **Licia Peruzzi**

COME RACCOGLIERE E CONSERVARE I CAMPIONI PER DIAGNOSI

- 5-7 ml di sangue periferico raccolto in provette con EDTA (in genere quelle da emocromo vanno bene)
- Conservare e spedire a temperatura ambiente

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:26** da **Licia Peruzzi**

QUALI MODULI ALLEGARE

La compilazione della scheda dati clinici è richiesta per l'inquadramento della malattia ed è utile per l'interpretazione del risultato dell'esame genetico anche ai fini della consulenza.

(v. SCHEDA DATI CLINICI S LESCH NYHAN [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA DATI CLINICI S LESCH NYHAN

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:27** da **Licia Peruzzi**

CONSENSI INFORMATI

Sono richiesti per tutte le diagnosi genetiche ai sensi della Legge sulla Privacy

Il modulo deve essere compilato e firmato in tutte le sue parti.

(v. CONSENSO INFORMATO S LESCH NYHAN [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO S LESCH NYHAN

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:28** da **Licia Peruzzi**

RICHIESTE

Allegare una richiesta regionale indicante il codice per malattia rara in fase di accertamento R99

COSTI PREVENTIVI E FATTURAZIONE

non dichiarati

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:28** da **Licia Peruzzi**

TEMPISTICA DI RISPOSTA

3-6 settimane, 1-2 settimane per urgenze (studi di gDNA e cDNA; i test "ad personam" possono avere tempi di risposta che eccedono le 40 settimane)

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:29** da **Licia Peruzzi**

CONSULENZA GENETICA

Dott. Uroš Hladnik, specialista genetica medica

Direttore dei laboratori

Unità di Genetica Medica

Istituto "Mauro Baschirotto" per le Malattie Rare - B.I.R.D.

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

uros.hladnik@birdfoundation.org

Tel.: +39 0444 555557 Fax: +39 0444 555034

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:29** da **Licia Peruzzi**

CONSULENZA PRENATALE

Dott. Uroš Hladnik, specialista genetica medica

Direttore dei laboratori

Unità di Genetica Medica

Istituto "Mauro Baschirotto" per le Malattie Rare - B.I.R.D.

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

uros.hladnik@birdfoundation.org

Tel.: +39 0444 555557 Fax: +39 0444 555034

SINDROME DI LOEWE

LA MALATTIA: OMIM, Pub Med, LINK UTILI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:34** da **Licia Peruzzi**

SINDROME OCULO CEREBRO RENALE O SINDROME DI LOWE (OCRL)

deficit di FOSFATIDILINOSITOLO 4,5 BIFOSFATO 5-FOSFATASI (gene OCRL1; OMIM id 300535)

Descrizione della malattia: (OMIM id 309000)

Bibliografia sulla malattia: Bibliografia da Pub Med

Informazioni: Orphanet

Genetics Home Reference

ASSOCIAZIONI DI MALATTIA

Lowe Syndrome Association

Lowe syndrome trust

Associazione Italiana Sindrome di Lowe

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:35** da **Licia Peruzzi**

Dott.ssa Marisella Addis Dott.ssa Cristiana Meloni

Laboratorio di Genetica UmanaOspedale Microcitemico

Via Jenner SN 09121 - Cagliari

Telefono: 070/ 503364 - 070/6095508

Fax 070/6095509

e-mail: maddis@mcweb.unica.it

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:39** da **Licia Peruzzi**

I campioni dovranno essere spediti solo a inizio settimana (lunedì o martedì per evitare ritardi di consegna) a

Dott.ssa Marisella Addis o Dott.ssa Cristiana Meloni

Laboratorio di Genetica Umana

Ospedale Microcitemico

Via Jenner SN

09121 CAGLIARI

Potete stampare direttamente questo indirizzo da incollare sul pacco per il corriere.

Tutti i corrieri richiedono in una dichiarazione di non pericolosità da scrivere in carta intestata del mittente

"***Pacco contenente campioni biologici per diagnosi. Non infettivo. Non radioattivo. Privo di valore commerciale".***

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:40** da **Licia Peruzzi**

COME RACCOGLIERE E CONSERVARE I CAMPIONI PER DIAGNOSI

- 5-7 ml di sangue periferico raccolto in provette con EDTA (in genere quelle da emocromo vanno bene)
- Conservare e spedire a temperatura ambiente

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:43** da **Licia Peruzzi**

SCHEDA DI RACCOLTA DATI CLINICI

La compilazione della scheda dati clinici è richiesta per l'inquadramento della malattia ed è utile per l'interpretazione del risultato dell'esame genetico anche ai fini della consulenza.

SCHEDA RACCOLTA DATI CLINICI

(v. SCHEDA DATI CLINICI S DI LOWE [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA DATI CLINICI S DI LOWE

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:46** da **Licia Peruzzi**

Sono richiesti per tutte le diagnosi genetiche ai sensi della Legge sulla Privacy

Il modulo deve essere compilato e firmato in tutte le sue parti.

PER GLI ADULTI *(v. CONSENSO INFORMATO PER ADULTI PER DIAGNOSI SINDROME DI LOWE)*

PER I MINORI *(v. CONSENSO INFORMATO PER MINORE PER DIAGNOSI DI SINDROME DI LOWE [documento a parte])*

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER ADULTI PER DIAGNOSI SINDROME DI LOWE
- CONSENSO INFORMATO PER MINORE PER DIAGNOSI DI SINDROME DI LOWE

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:47** da **Licia Peruzzi**

COSTI

La spesa indicata nel tariffario aziendale per l'Analisi di segmenti di DNA mediantesequenziamento (codice: A 91.30.3) è di 163,77 Euro a segmento.

Lo studio richiesto per l'Analisi molecolare del ***gene OCRL1 prevede l'analisi di 23 segmenti*** per un totale di spesa di **3766,71 Euro.**

RICHIESTE

- 3 richieste del SSN (impegnative regionali) compilate in ogni parte.
- Indicare il codice di esenzione per malattie rare in fase di accertamento: R99
- Indicazione: ANALISI MOLECOLARE GENE OCRL1

oppure per pazienti ricoverati in regime di riocvero ordinario o di day hospital

- richiesta autorizzata dal Presidio Ospedaliero dove è ricoverato il paziente

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:48** da **Licia Peruzzi**

TEMPI DI REFERTAZIONE:

da minimo di 15 giorni a massimo di 60 giorni

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:49** da **Licia Peruzzi**

E' possibile ottenere una consulenza genetica presso:

Servizio di Screening e Consulenza Genetica

Ospedale Microcitemico

Responsabile: Dott.ssa Rosalba Puddu

Collaboratori: Dott. Angelo Ideo, Dott.ssa Francesca Sessini

tel 070/6095500 oppure 070/6095676

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 12:52** da **Licia Peruzzi**

E' possibile ottenere una consulenza genetica prenatale presso:

Servizio di Screening e Consulenza Genetica

Ospedale Microcitemico

Responsabile: Dott.ssa Rosalba Puddu

Collaboratori: Dott. Angelo Ideo, Dott.ssa Francesca Sessini

tel 070/6095500 oppure 070/6095676

SINDROME NEFROSICA CONGENITA

LA MALATTIA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:00** da **Licia Peruzzi**

Esistono diverse forme di sindrome nefrosica congenita.

Delle seguenti forme è possibile fare diagnosi genetica in Italia:

- **SINDROME NEFROSICA CONGENITA DI TIPO FINNICO** (OMIM id 256300): mutazioni del gene NPHS1 (nefrina; OMIM id 602716)
- **SINDROME NEFROSICA STEROIDO RESISTENTE** (OMIM id 600995)**:** mutazioni del gene NPHS2 (podocina) (OMIM id 604766)
- **SINDROME DI DENYS DRASH (**OMIM id 194080**) E DI FRASER** (OMIM id 136680): mutazioni del gene WT1 (OMIM id 607102)
- **GLOMERULOSCLEROSI FOCALE SEGMENTARIA FAMILIARE**: mutazioni dei geni TRPC6 (OMIM id 603652), CD2AP (OMIM id 604241), ACTN4 (OMIM id 603278)

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:01** da **Licia Peruzzi**

In Italia la diagnosi genetica per la sindrome nefrosica congenita è fattibile in più centri:

A FOGGIA:

- Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:01** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA

CENTRO INTERDIPARTIMENTALE "BIOAGROMED"

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI FOGGIA

Via Napoli, 52

71100 - Foggia

All'attenzione della

- Dott.ssa Maddalena Gigante
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:02** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA

E' possibile inviare sia il DNA già estratto del soggetto da analizzare. Oppue un prelievo di 6 ml di sangue venoso:

1. in provette con EDTA da emocromo (TAPPO VIOLA - volume 3 ml
2. o in provette con Sodio Citrato (TAPPO CELESTE - volume 2.7 ml)

Controllare SEMPRE che le provette non siano scadute e che l'anticoagulante non sia evaporato.

Le provette DEVONO essere SUBITO agitate bene (almeno 4 volte in modo che l'anticoagulante contenuto si mescoli COMPLETAMENTE al sangue periferico prelevato: questo impedisce la formazione del coagulo e consente di avere una buona qualità del materiale di partenza per l'estrazione del DNA).

Dopo aver etichettato la provetta per l'identificazione del campione il prelievo può essere conservato a 4°C per 2 o 3 gg prima della consegna o spedizione.

Ogni campione (sangue periferico o DNA) deve essere sempre accompagnato dal **consenso informato** firmato dal paziente o dai genitori nel caso di minori; da una **certificazione** relativa al materiale biologico prelevato al di fuori del centro di diagnosi; dalle "**schede malattia**" e da una **richiesta di prestazione** esterna da parte della Direzione Sanitaria dell'Istituto richiedente in cui indicare il tipo di analisi, a seconda delle necessità (vedi capitoli "quali moduli allegare", "consensi informati" e "costi e formalità amministrative")

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:04** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

E' richiesta la compilazione dei seguenti moduli:

- ***CERTIFICAZIONE PRELIEVO:*** relativa al materiale biologico prelevato al di fuori del centro di diagnosi*(v. CERTIFICAZIONE PRELIEVO [documento a parte])*
- ***SCHEDA SINDROME NEFROSICA:*** dati clinici utili per la diagnosi *(v. SCHEDA SINDROME NEFROSICA [documento a parte])*

Documenti allegati

- CERTIFICAZIONE PRELIEVO
- SCHEDA SINDROME NEFROSICA

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:05** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

E' richiesta la compilazione del seguente modulo di consenso informato

(v. CONSENSO INFORMATO PER S NEFROSICA FG [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER S NEFROSICA FG

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:05** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

E' necessaria una richiesta vidimata dalla Direzione Sanitaria dell'Ospedale richiedente per pazienti ricoverati o una richiesta rossa del medico di base per pazienti esterni.

Sulla richiesta deve essere indicato il tipo di analisi, a seconda delle necessità.

- Estrazione di DNA codice: 91365
- Analisi di mutazione mediante sequenza x 4 del gene NPHS2 codice: 91303
- Analisi di mutazione mediante sequenza x 8 del gene NPHS1 codice: 91303

- Analisi di mutazione mediante sequenza x 4 del gene WT1 codice: 91303
- Analisi di mutazione mediante sequenza x 5 del gene TRPC6 codice: 91303
- Analisi di mutazione mediante sequenza x 8 del gene CD2AP codice: 91303

Nel caso di utilizzo di ricetta rossa indicare il codice di esenzione del paziente.

Se il paziente non è esente si consiglia di mettere il codice di esenzione **R99** (malattia rara in fase di accertamento) riconosciuto a livello nazionale.

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:06** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

tempi tecnici di risposta per lo screening del gene

- ***NPHS2***: circa 20 giorni dall'arrivo del campione.
- ***NPHS1***: circa 50 giorni dall'arrivo del campione.
- ***WT1***: circa 30 giorni dall'arrivo del campione.
- ***CD2AP/TRPC6/EYA1***: circa 50 giorni dall'arrivo del campione.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 13:06** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare consulenze delle malattie genetiche sopra elencate e diagnosi prenatale di Sindrome Nefrosica Congenita (Finnish Type).

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

CONSULENZA PRENATALE

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 13:06 da Licia Peruzzi

A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare consulenza e diagnosi prenatale di Sindrome Nefrosica Congenita (Finnish Type).

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

RENE POLICISTICO

LA MALATTIA

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 17:16 da Licia Peruzzi

Il rene policistico (OMIM id 173900) è presente in due forme principali (Figura 1 e figura 2) :

- **RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE TIPO I** (tipo adulto)(Figura 3)

APKD1 (OMIM id 6011313) da mutazioni nel gene della policistina (OMIM id 601313)

- **RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE TIPO II**

APKD2 (OMIM id 613095) da mutazioni nel gene della policistina 2 (OMIM id 173910)

- **RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE TIPO III** (OMIM id 600666)
- **RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO** (tipo infantile) (OMIM id 263200) da mutazioni nel gene della fibrocistina (OMIM id 606702) (Figura 4, figura 5 , figura 6 , figura 7 ,figura 8 , figura 9 , figura 10)

Informazioni da Orphanet

da Genetics Home Reference

Figure

Table 1 Renal cystic diseases: associated genes and protein products

Renal cystic disease	OMIM[a]	Gene	Protein	Subcellular localization
Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)				
ADPKD type 1	601313	*PKD1*	Polycystin 1	Primary cilium, tight junctions, adherens junctio desmosomes, focal adhesions
ADPKD type 2	173910	*PKD2*	Polycystin 2	Primary cilium, centrosome, endoplasmic reticu
Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)				
ARPKD	263200	*PKHD1*	Polyductin/fibrocystin	Primary cilium; apical membrane
Nephronophthisis (NPHP)				
NPHP1	256100	*NPHP1*	Nephrocystin 1	Primary cilium, centrosome, adherens junctions adhesions
NPHP2	602088	*NPHP2; INVS*	Inversin	Primary cilium, centrosome
NPHP3	604387	*NPHP3*	Nephrocystin 3	Primary cilium/centrosome (predicted)
NPHP4	606966	*NPHP4*	Nephrocystin 4	Primary cilium, centrosome, adherens junctions
NPHP5	609254	*NPHP5; IQCB1*	Nephrocystin 5	Primary cilium
Joubert syndrome (JBTS)				
JBTS3	608629	*AHI1*	Jouberin	Undetermined
JBTS4	609583	*NPHP1*	Nephrocystin 1	Primary cilium, centrosome, adherens junctions adhesions
Bardet–Biedel syndrome (BBS)				
BBS1	209901	*BBS1*	BBS1 protein	Centrosome
BBS2	606151	*BBS2*	BBS2 protein	Centrosome
BBS3	608845	*BBS3;ARL6*	ARL6 protein	Centrosome
BBS4	600374	*BBS4*	BBS4 protein	Primary cilium; centrosome
BBS5	603650	*BBS5*	BBS5 protein	Centrosome
BBS6	604896	*BBS6; MKKS*	BBS6 chaperonin	Centrosome
BBS7	607590	*BBS7*	BBS7 protein	Centrosome
BBS8	608132	*BBS8; TTC8*	TTC8 protein	Primary cilium; centrosome
BBS9	607968	*BBS9; PTHB1*	PTHB1 protein	Undetermined
Meckel–Gruber syndrome (MKS)				
MKS1	249000	*MKS1*	MSK1 protein	Primary cilium/centrosome (predicted)
MKS3	607361	*MKS3; TMEM67*	TMEM67 protein	Primary cilium
Oro-facial-digital syndrome type 1 (OFD1)				
OFD1	311200	*OFD1; CXORF5*	OFD1 protein	Centrosome
Glomerulocystic kidney disease (GCKD)				
Hypoplastic type[b]	137920	*HNF1B*	HNF-1B transcription factor	Nucleus

Figura 1. Le ciliopatie

ADPKD e ARPKD

ADPKD: 2 loci genici PKD1 e PKD2
ARPKD: 1 locus singolo PKHD1

fino ad ora sono state considerate ***malattie diverse*** per ereditarietà, presentazione clinica e aspetto renale e sono stati ipotizzati meccanismi patogenetici diversi

- ARPKD: cisti originanti dal dotto collettore
- ADPKD: cisti originanti da tutti i segmenti del tubulo, ma prevalentemente dal dotto collettore

Figura 2. RENE POLICISTICO DOMINANTE TIPO 1 e 2

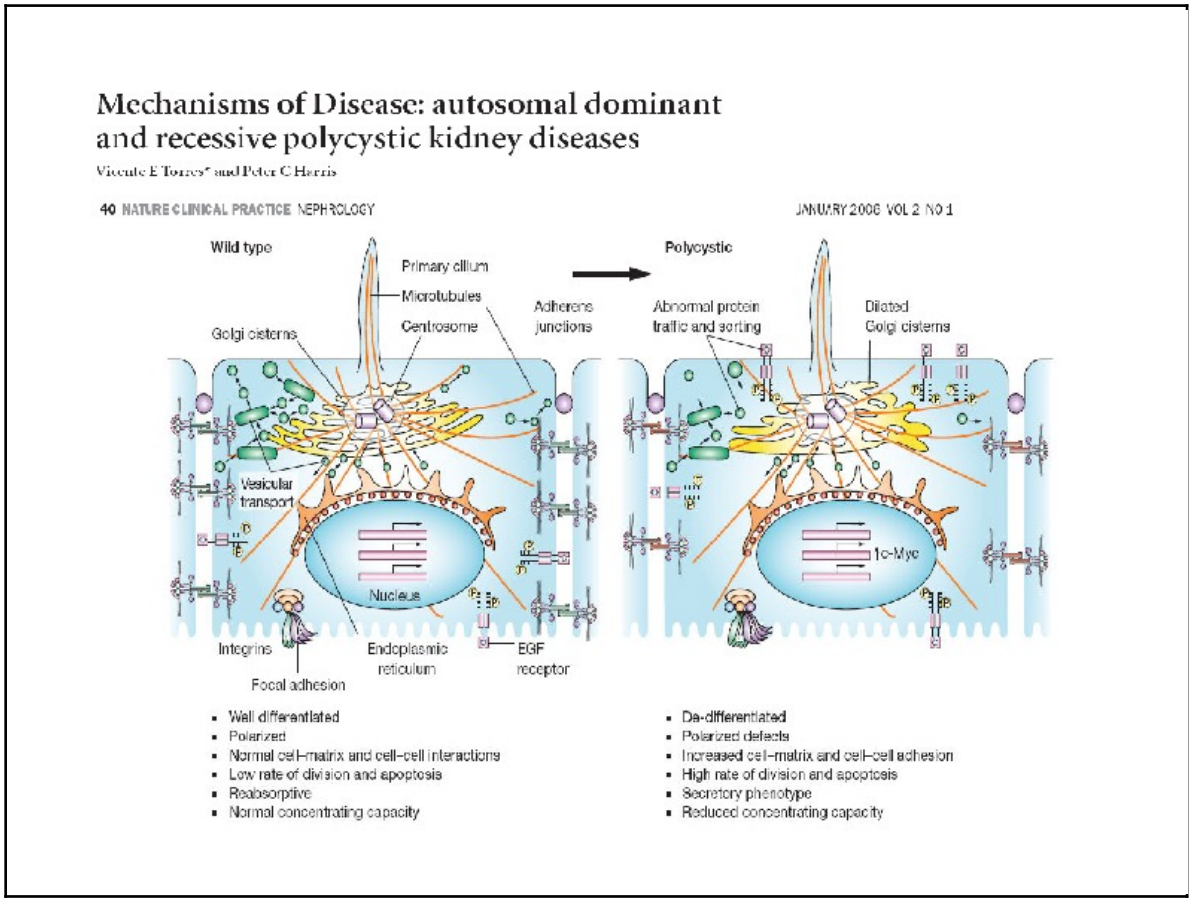

Figura 3. STRUTTURA DEL CIGLIO

ADPKD:POLICISTINA 1 e 2
ARPKD: FIBROCISTINA (poliductina)

POLICISTINA 1 e 2: glicoproteine di membrana espresse non solo dalle cellule epiteliali ma anche cell muscolari lisce, cardiomiociti etc

- **PC-1**: proteina di transmembrana con grande domain extracellulare e piccola coda intracitoplasmatica che interaisce con G-proteins e citoscheletro. Localizzata sul ciglio o nelle giunzioni a seconda dello stadio maturativo della cellula epiteliale tubulare
- **PC-2**: sia C che N terminale intracitoplasmatico. Regione transmembrana omologa a PC-1: è un canale cationico altamente permeabile al Ca++. Si localizza sia sul ciglio che nel reticolo endoplasmatico

FIBROCISTINA: localizzata sul ciglio, ma anche nel corpo basale e sulla membrana. Isoforma senza tratto transmembrana è secreta.
Ruolo importante per la differnziazione del dotto collettore e dei dotti biliari intraepatici
Varianti di splicing possono determinare quadri clinici diversi

Figura 4. POLICISTINA E FIBROCISTINA

Poliductina(fibrocistina)

- E' stata difficile da studiare per le numerosissime varianti
- E' una proteina di membrana che va incontro a numerosi processi proteolitici che producono proteine più piccole
- Si stacca dalla membrana e può legarsi ad altri recettori. Il tratto intracitoplasmatico entra nel nucleo e ha funzioni di regolazione di trascrizione genica
- Il frammento libero potrebbe avere funzione paracrina sulle cellule tubulari sottostanti

Figura 5. FIBROCISTINA

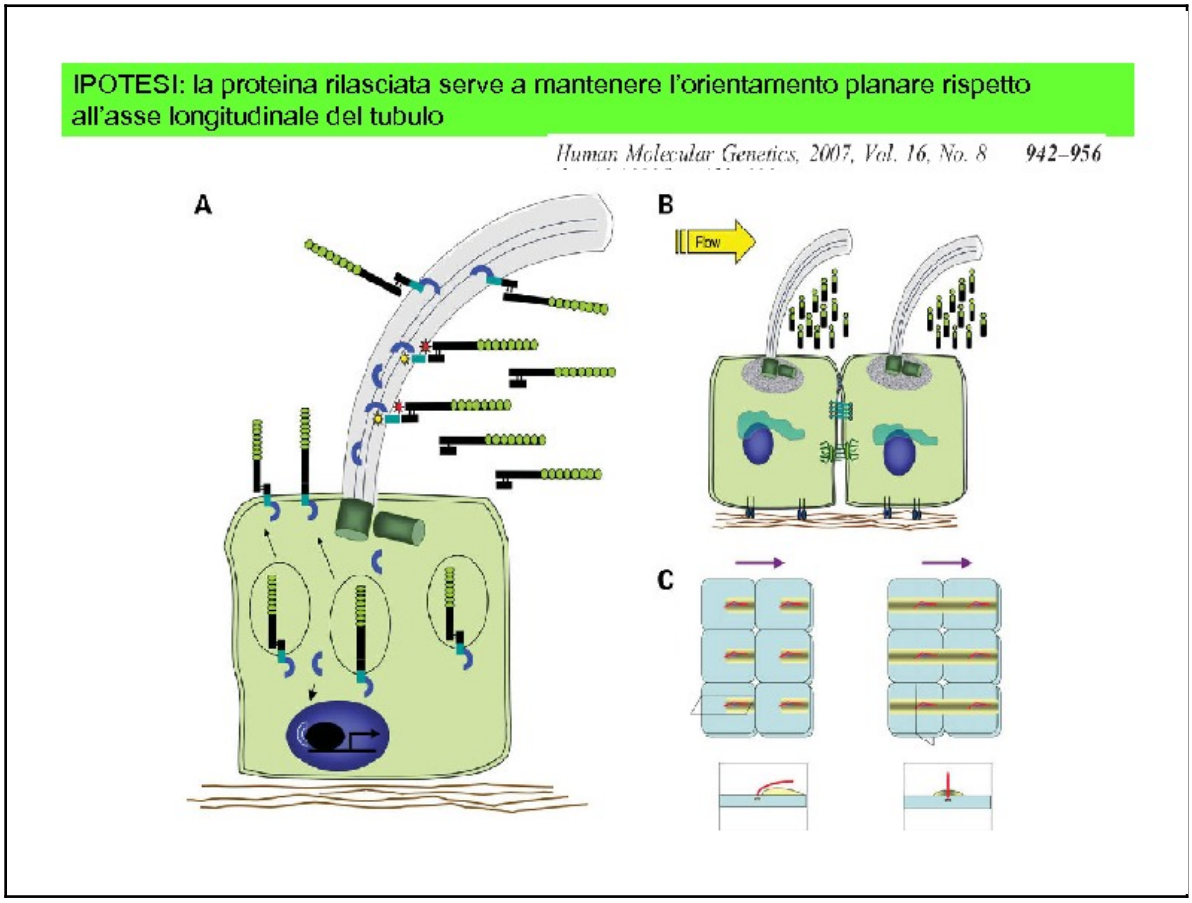

Figura 6. RUOLO FIBROCISTINA

MALATTIA RENALE POLICISTICA

- **FORMA DOMINANTE trasmissione autosomica dominante**

Incidenza 1/1000; possibile diagnosi prenatale

PKD1 (cromosoma 16) ⟶ policistina-1 (PC1) >85% dei pz: esordio più precoce e decorso più grave

PKD2 (cromosoma 4) ⟶ policistina-2 (PC2); PKD3 non identificato

cisti originano in ogni segmento del tubulo

Sintomi: iniziano per lo più in età ADULTA; ma ecografia diagnostica nel 30% <10aa

(↑volume rene; ematuria, dolore addominale, ↑PA precoce; microalbuminuria)

Aneurismi cerebrali (40%) dilatazione aorta o prolasso mitrale (25%), ernie inguinali, cisti epatiche (30%)

Decorso verso l'ins renale cronica nel 50% dall'età di 60aa

- **FORMA RECESSIVA trasmissione autosomica recessiva**

incidenza 1/20.000 nati; diagnosi prenatale (14^sett), ma le alt renali compaiono dal 3° trimestre

PKHD1 braccio corto cromosoma 6 ⟶ fibrocistina

cisti originano nella vita fetale dal tubulo prossimale e a termine sono localizzate nel t. collettore

Sintomi: variabili, legati all'età d'esordio ed alla variabilità dell'espressione delle mutazioni dello stesse gene

4 forme cliniche (fetale, perinatale, infantile, giovanile)

Decorso verso l'ins renale cronica (50% entro i 20 aa) o verso l'insufficienza epatica

Figura 7. MALATTIA POLICISTICA

MALATTIA RENALE POLICISTICA RECESSIVA

- la più frequente malattia cistica renale ereditaria a manifestazione infantile
- mutazione PKHD1: anomalia delle fasi terminali della differenziazione dei dotti collettori renali e del sistema biliare

↓

Difetto comune a rene e fegato

- RENE: dilatazione non ostruttiva dei dotti collettori renali
  evoluzione verso l'insufficienza renale terminale
- FEGATO: disgenesia dei dotti biliari, fibrosi epatica
  può condurre all'insufficienza epatica

Danno renale proporzionale alla percentuale di dotti collettori dilatati ed al livello di fibrosi interstiziale

Figura 8. MALATTIA POLICISTICA RECESSIVA

MALATTIA RENALE POLICISTICA RECESSIVA CLASSIFICAZIONE - DECORSO - PROGNOSI

Forme fetali: 90% tubuli. Diagnosi ecografica prenatale: reni enormemente ingranditi iperecogeni, no cisti
Displasia polmonare da oligoidramnios (riduz urina fetale) e compressione masse renali sul polmone in via di sviluppo.
>50% mortalità per insufficienza respiratoria.

Forme perinatali 60% tubuli. Reni aumentati di volume.
Mortalità meno elevata (<50%) per problemi polmonari.
Insufficienza renale terminale molto precoce (entro 1 anno).
Minimo difetto epatico.

Forme infantili: 25% dei tubuli. Diagnosi a 3-6 mesi.
Reni ingranditi, epatosplenomegalia. Ipertensione arteriosa (85% entro 1°a. di vita)
Ematuria, proteinuria e IVU
IRC terminale: 11% entro i 2 anni di vita
36% entro i 5 anni di vita
100% entro i 20 anni di vita

Forme giovanili: 10% dei tubuli,
Interessamento epatico severo, spesso epatosplenomegalia, fibrosi epatica ipertensione portale

Figura 9. MALATTIA POLICISTICA RECESSIVA

MALATTIA RENALE POLICISTICA RECESSIVA QUADRO CLINICO EPATICO

•Interessamento epatico sempre presente, fibrosi epatica congenita

•Compare in età variabile, in genere tra 5 e 13 anni, precoce e severo nei quadri nefrologici lievi, tardivo nei quadri nefrologici gravi

•Ipertensione portale: varici esofagee, splenomegalia, ipersplenismo (piastrinopenia, leucopenia ed anemia)
Da pressione sulla vena porta da dotti malformati e fibrosi periportale
Da riduzione anomala di venule portali
Da infiltrato infiammatorio del tratto portale secondario ad eventuale colangiopatia

•Colangite ascendente (dolore addominale, movimento enzimi) nelle forme con dilatazione macroscopica dei dotti biliari tipo malattia di Caroli (6-12%) per risalita materiale gastrointestinale non sterile nei dotti biliari intraepatici

Figura 10. MALATTIA POLICISTICA RECESSIVA quadro

epatico

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 16:20 da Licia Peruzzi

A FOGGIA: DIAGNOSI DI RENE POLICISTICO DOMINANTE TIPO 1 e 2

- **Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)**
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

A SAN GIOVANNI ROTONDO: DIAGNOSI DI RENE POLICISTICO RECESSIVO: in costruzione

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 16:21 da Licia Peruzzi

I campioni potranno essere inviati a:

- **Dott.ssa Maddalena Gigante (mgigante@medicina.unifg.it)**
- Dott.ssa Annalisa Schirinzi (schianna@libero.it)

Laboratorio di genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:21** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Modalità di prelievo e invio dei campioni

- E'possibile inviare DNA già estratto del soggetto da analizzare,
- oppure un prelievo di 6 ml di sangue venoso in provette da emocromo (TAPPO VIOLA contenenente EDTA come anticoagulante) o in provette con Sodio Citrato (TAPPO CELESTE - volume 2.7 ml).

Controllare SEMPRE che le provette non siano scadute e che l'anticoagulante non sia evaporato.

Le provette DEVONO essere SUBITO agitate bene (almeno 4 volte in modo che l'anticoagulante contenuto si mescoli COMPLETAMENTE al sangue periferico prelevato: questo impedisce la formazione del coagulo e consente di avere una buona qualità del materiale di partenza per l'estrazione del DNA).

Dopo aver etichettato la provetta per l'identificazione del campione il prelievo può essere conservato a 4°C per 2 o 3 gg prima della consegna o spedizione.

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:23** da **Licia Peruzzi**

Per la diagnosi di Rene Policistico presso il centro di Medicina Molecolare di Foggia è richiesta la compilazione di:

1. certificazione del prelievo
2. *scheda dati clinici (v. SCHEDA RENE POLICISTICO [documento a parte])*
3. consenso informato
4. richieste di prestazione

Documenti allegati

- SCHEDA RENE POLICISTICO

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 17:22** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione del consenso informato

(v. CONSENSO INFORMATO POLICISTICO [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO POLICISTICO

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 17:25** da **Licia Peruzzi**

Per pazienti ricoverati:

una **richiesta di prestazione** esterna da parte della Direzione Sanitaria dell'Istituto richiedente in cui indicare il tipo di analisi

- Analisi di mutazione mediante sequenza x 7 dei geni PKD1/PKD2 codice: 91303

Nel caso di una normale richiesta del medico curante (Impegnativa Rossa)usare lo stesso codice 91303

indicare il codice di esenzione del paziente. Se il paziente non è esente si consiglia di mettere il codice di esenzione **R99** riconosciuto a livello nazionale.

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 17:26** da **Licia Peruzzi**

I tempi tecnici per lo screening dei geni PKD1/PKD2 sono circa 6 mesi dall'arrivo del campione.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:23** da **Licia Peruzzi**

A FOGGIA:

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare una eventuale consulenza genetica prenatale.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:24** da **Licia Peruzzi**

Presso il Centro di Medicina Molecolare degli Ospedali Riuniti di Foggia è possibile effettuare una consulenza genetica anche prenatale per rene policistico.

Informazioni possono essere ottenute presso:

Laboratorio di Genetica:

Università degli Studi di Foggia

Centro Interdipartimentale-BIOAGROMED

Via Napoli, 52

71100 – Foggia

Tel: +39 0881 587101

Segreterie:

Sig. ra F. Doto / Sig.ra R. Rossetti Tel: +39 0881 732054

Dott.ssa R. Bufo Tel: +39 0881 587122

SINDROME EMOLITICO UREMICA

LA MALATTIA

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 15:17 da Licia Peruzzi

Esistono numerose forme di sindrome emolitico uremica atipica/congenita legate ad anomalie di fattori di regolazione del complemento

SEU ATIPICHE DA OMIM

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE FATTORE H DEL COMPLEMENTO (OMIM id 235400)

SEU ATIPICA DA DEFICIT DI PROTEINE LEGATE AL FATTORE H (OMIM id 134371) E (OMIM id 605336)

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE MCP DEL COMPLEMENTO (OMIM id 612922)

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE FATTORE I DEL COMPLEMENTO (OMIM id 612923)

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE FATTORE B DEL COMPLEMENTO (OMIM id 612924)

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE C3 DEL COMPLEMENTO (OMIM id 612925)

SEU ATIPICA DA MUTAZIONE GENE THBD (OMIM id 612926)

PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (OMIM id 274150).

SEU/TTP DA DEFICIT FATTORE DI CLIVAGGIO DEL VON WILLEBRAND ADAMTS13 (OMIM id 604134).

SEU da ORPHANET

SEU ATIPICA da GENEREVIEW

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release 1 pubblicata il 16 aprile 2011 15:30 da Licia Peruzzi

A BERGAMO: per tutte le forme di SEU atipica

Dr.ssa Elena Bresin, Dr.ssa Erica Daina

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

Villa Camozzi - Via Camozzi, 3

24020 - Ranica (Bergamo)

Tel.: 035-4535304 Fax: 035-4535373

E-mail: elena.bresin@marionegri.it

E-mail: erica.daina@marionegri.it

Web site: www.marionegri.it

A MILANO (limitatamente alla forma SEU atipica tipo 1 AHUS1 OMIM id 235400)

DOTT.SSA SILVANA TEDESCHI

LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE

1° PIANO PADIGLIONE DEVOTO

FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

VIA COMMENDA, 12

20122 MILANO

Tel: +390255032433

e-Mail: s.tedeschi@policlinico.mi.it

Laboratorio di Genetica Medica

Responsabile Dott.ssa Manuela Seia

Segreteria *Tel. 0255032433 – Fax 0255032277 - e-mail laboratorio.genetica@policlinico.mi.it*

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:32** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO:

I campioni biologici dovranno essere inviati a:

Dott.ssa Marina Noris, Dott.ssa Elena Bresin

Laboratorio di Immunologia e Genetica delle Malattie Rare e del Trapianto

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*

Villa Camozzi – Via Camozzi, 3

24020 Ranica (BG) Tel. 035/4535304 Fax. 035/4535373

E-mail: marina.noris@marionegri.it

E-mail: elena.bresin@marionegri.it

Web site: www.marionegri.it

A MILANO (limitatamente alla forma SEU atipica tipo 1 AHUS1 OMIM id 235400)

DOTT.SSA SILVANA TEDESCHI

LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE

1° PIANO PADIGLIONE DEVOTO
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

VIA COMMENDA, 12

20122 MILANO

Tel: +390255032433

e-Mail: s.tedeschi@policlinico.mi.it

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:40** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO:

Per ogni soggetto da analizzare sono richiesti:

- **5 ml di sangue intero in provette con EDTA**
- **3 ml di plasma su EDTA**
- **3 ml di plasma su sodio citrato**
- **3 ml di siero**

L'etichetta sulle provette deve riportare nome, cognome, data di nascita, data del prelievo e tipo di campione(sangue intero, plasma, siero) chiaramente leggibili e scritti con penna indelebile.

I campioni devono essere raccolti dopo almeno due settimane dall'ultimo trattamento con plasma e/o contrasfusioni di sangue oppure prima di questi trattamenti

Nella confezione devono essere messi 3-4 kg di ghiaccio secco e la spedizione deve essere fatta tramite corriere o pacco celere (in contenitore adeguato al trasporto di materiale biologico), allegando la documentazione.

Il Laboratorio è attivo dal lunedì al venerdì e per motivi organizzativi chiediamo di inviare i campioni preferibilmente all'inizio della settimana, avvertendo telefonicamente ***(tel. 035/4535304).***

(v. ISTRUZIONI PRELIEVI PER SEU/TTP [documento a parte])

PREPARAZIONE PLASMA E SIERO

- *Plasma su EDTA*

Raccogliere 5 ml di sangue su EDTA, utilizzando i vacutainer con tappo viola.

Centrifugare i vacutainer a 2000g (in centrifuga Beckman a 3000 RPM) per 20 minuti a temperatura ambiente. Con una pasteur di plastica prelevare il plasma e trasferirlo in provette di plastica (se possibile fare aliquote da1 ml). Specificare sulla provetta il contenuto (plasma su EDTA) e la data del prelievo.Conservare a –20°C o –80°C.

- *Plasma su sodio citrato*

Raccogliere 5 ml di sangue su sodio citrato, utilizzando i vacutainer con tappo celeste. Centrifugare i vacutainer a 2000g (in centrifuga Beckman a 3000 RPM) per 20 minuti a temperatura ambiente. Con una pasteur di plastica prelevare il plasma e trasferirlo in provette di plastica (se possibile fare aliquote da1 ml). Specificare sulla provetta il contenuto (plasma su sodio citrato) e la data del prelievo. Conservare a –20°C o –80°C.

- *Siero*

Raccogliere 5 ml di sangue senza anticoagulante (si possono utilizzare i vacutainer per la biochimica). Lasciare il campione di sangue a 37°C per 30 minuti, quindi centrifugare a 2000g (in centrifuga Beckman a3000 RPM) per 20 minuti a temperatura ambiente. Con una pasteur di plastica prelevare il siero e trasferirlo in provette di plastica (se possibile fare aliquote da 1ml). Specificare sulla provetta il contenuto (siero) e la data del prelievo. Conservare a –20°C o –80°C.

A MILANO:

Per ogni individuo da tipizzare sono richiesti 4 ml di sangue in provette per emocromo (con anticoagulante EDTA).

L'etichetta deve riportare nome, cognome, data di nascita, data del prelievo. Nella confezione deve

essere messa una mattonella di ghiaccio artificiale per mantenere una temperatura di circa +4°C/+8°C.

E' anche possibile inviare campioni di DNA, in tal caso la spedizione può avvenire a temperatura ambiente.

La spedizione deve essere fatta, previo contatto telefonico con il laboratorio, dal lunedì al giovedì tramite corriere o posta celere, allegando la documentazione richiesta*(v. ISTRUZIONI SEU ATIPICA MILANO [documento a parte])*

Documenti allegati

- ISTRUZIONI PRELIEVI PER SEU/TTP
- ISTRUZIONI SEU ATIPICA MILANO

QUALI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:45** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO:

E'attivo presso l'Istituto Mario Negri Villa Camozzi il registro della SEU/TTP: per poter effettuare la diagnosi genetica è richiesta la compilazione della scheda raccolta dati del registro.

(v. SCHEDA RACCOLTA DATI SEU/TTP [documento a parte])

A MILANO:

E' richiesta la compilazione del modulo dati clinici

(v. SCHEDA DATI CLINICI SEU ATIPICA MILANO [documento a parte])

Documenti allegati

- SCHEDA RACCOLTA DATI SEU/TTP
- SCHEDA DATI CLINICI SEU ATIPICA MILANO

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:49** da **Licia Peruzzi**

PER BERGAMO:

CONSENSI INFORMATI

Sono richiesti per tutte le diagnosi genetiche ai sensi della Legge sulla Privacy

Il modulo deve essere compilato e firmato in tutte le sue parti.

(v. CONSENSO INFORMATO PER MINORE SEU/TTP [documento a parte])

(v. CONSENSO INFORMATO SEU/TTP [documento a parte])

***PER MILANO**:*

modulo di consenso provvisorio (nuova modulistica prevista per maggio 2011)

(v. CONSENSO INFORMATO SEU ATIPICA MILANO provvisorio [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER MINORE SEU/TTP
- CONSENSO INFORMATO SEU/TTP
- CONSENSO INFORMATO SEU ATIPICA MILANO provvisorio

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:53** da **Licia Peruzzi**

PER BERGAMO:

DUE impegnative su ricettario regionale con indicata l'esenzione per patologia:

- RD0010 per sindrome emolitico uremica

- RGG010 per microangiopatia trombotica

- R99 per sospetto di malattia rara (queste esenzioni devono essere assegnate da un medico specialista-nefrologo,ematologo, genetista)

INDICARE SULLE RICHIESTE:

1) dosaggio attività ADAMTS13 e ricerca di anticorpi, dosaggio Fattore H, estrazione e conservazioneDNA, sintesi oligonucleotidi

2) n. 8 analisi DNA mediante sequenziamento per gene CFH

Altre impegnative verranno richieste a conclusione delle indagini nel caso venga analizzato più di un gene.

PER MILANO:

2 impegnative su ricettario regionale con le seguenti diciture:

1. impegnativa per : "Estrazione DNA ed analisi di sequenza del gene CFH".
2. impegnativa per "Analisi di sequenza dei geni MCP e CFI".

-

E' obbligatorio segnalare il quesito diagnostico sull'impegnativa.

Segnalare l'esenzione ticket "R99" per sospetto di malattia rara (questa esenzione deve essere assegnata da un medico specialista – nefrologo o genetista).

Valgono anche le esenzioni per reddito o per età.

E' importante che ogni impegnativa sia accompagnata e/o compilata con i seguenti dati:

- cognome e nome paziente

- codice fiscale

- città di residenza e indirizzo

- luogo e data di nascita

- n° di codice del medico di base (per regione Lombardia) o codice fiscale dello specialista fuori regione

- fotocopia o originale dell'attestato del versamento, salvo esenzione segnalata sulla stessa impegnativa

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 15:55** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO:

Tempistica di risposta: 2-4 mesi.

A MILANO:

non dichiarata

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:01** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO:

Presso l'Istituto Mario Negri sede di Villa Camozzi a Ranica (BG)

Si possono inviare i pazienti al Centro per le Malattie Rare di Ranica per i prelievi e la consulenza genetica previo appuntamento telefonico (tel. 035-4535304) o per e-mail (raredis@marionegri.it).

Non è attualmente prevista diagnostica prenatale per queste patologie.

A MILANO:

DOTT.SSA PIERA CASTORINA, AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

APPUNTAMENTO TELEFONICO AL 0255032321 (AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA)

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:03** da **Licia Peruzzi**

A BERGAMO

Non è attualmente prevista diagnostica prenatale per queste patologie

A MILANO per casi selezionati

DOTT.SSA PIERA CASTORINA, AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

APPUNTAMENTO TELEFONICO AL 0255032321 (AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA)

TUBULOPATIE DELL'ANSA DI HENLE: BARTTER, GITELMAN

LE MALATTIE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:12** da **Licia Peruzzi**

Le tubulopatie dell'ansa di Henle più comuni (Figura 1) e (Figura 2) per le quali è possibile fare diagnosi molecolare in Italia sono la

- **SINDROME DI BARTTER TIPO I** (OMIM id 601678)
- **SINDROME DI BARTTER TIPO II** (OMIM id 241200)
- **SINDROME DI BARTTER TIPO III** (OMIM id 607364)
- **SINDROME DI BARTTER TIPO IVB** (OMIM id 613090)
- **SINDROME DI GITELMAN** (OMIM id 263800)

Informazioni da Orphanet

da Genetics Home Reference

Figure

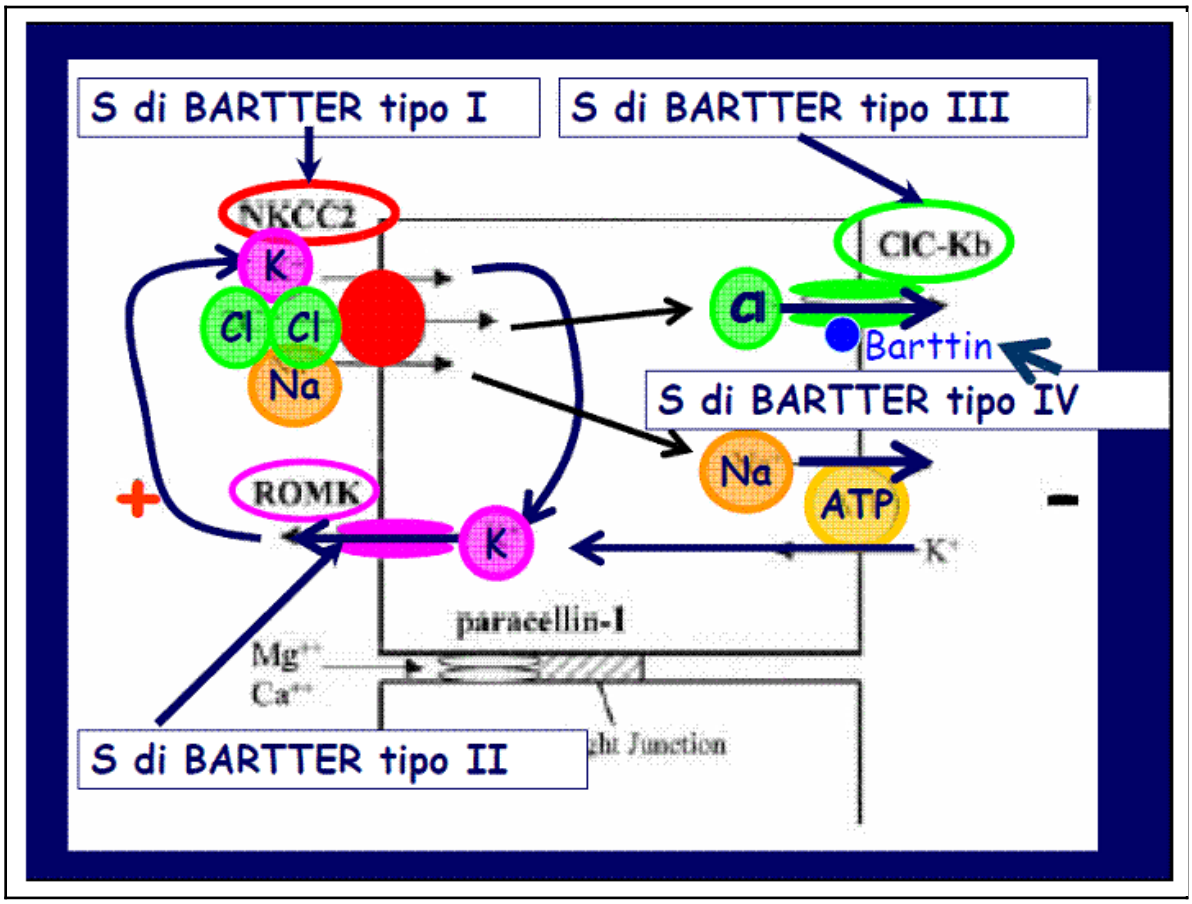

Figura 1. SCHEMA TUBULOPATIE DELL'ANSA DI HENLE

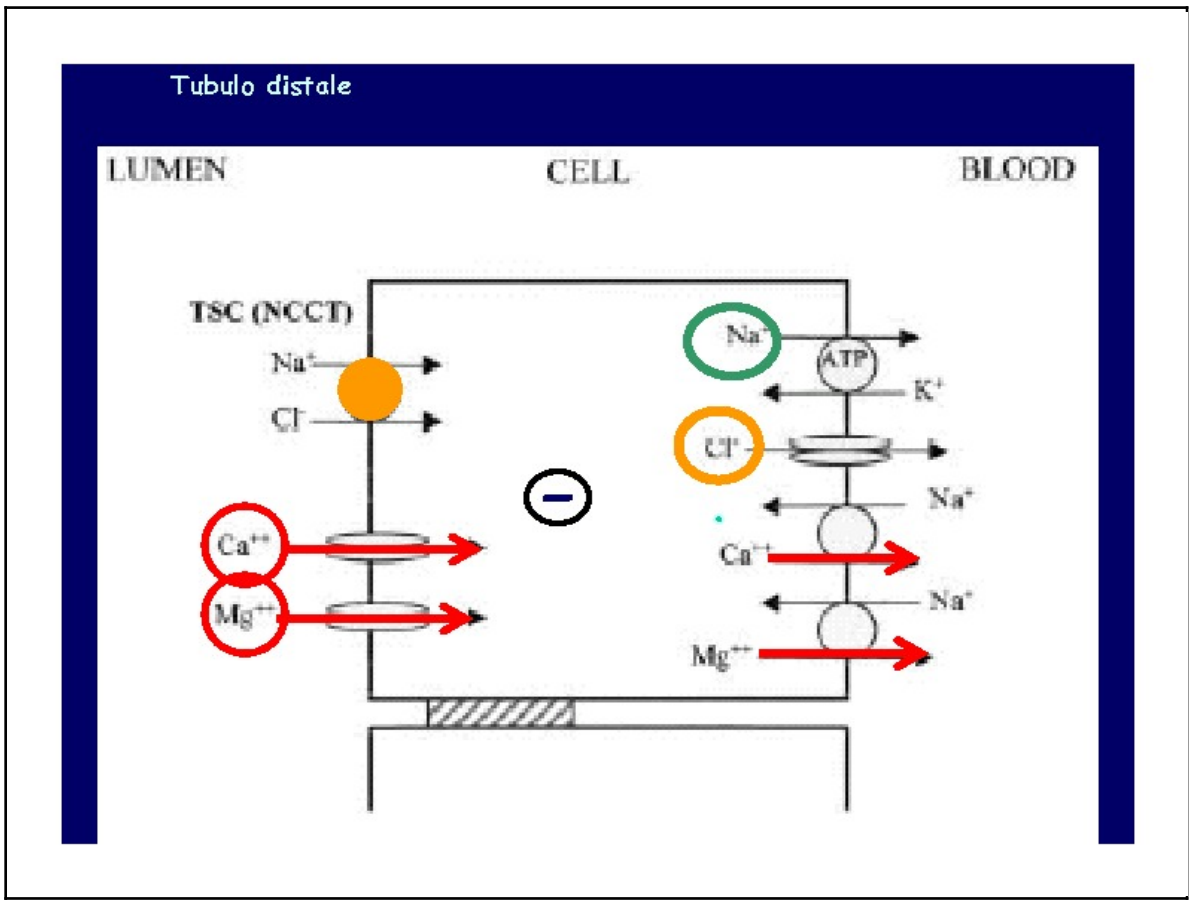

Figura 2. SCHEMA SINDROME DI GITELMAN

CHI CONTATTARE PER LA DIAGNOSI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:12** da **Licia Peruzzi**

Per una consulenza in fase diagnostica:

DOTT.SSA PIERA CASTORINA, AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Via Commenda, 12 20122 - Milan Italy

Tel: +390255032433

e-mail: p.castorina@policlinico.mi.it

DOVE INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:13** da **Licia Peruzzi**

La spedizione deve essere fatta, previo contatto telefonico con il laboratorio, dal lunedì al giovedì tramite corriere o posta celere, allegando la documentazione specificata ai punti successivi al seguente indirizzo:

DOTT.SSA SILVANA TEDESCHI

LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE

1° PIANO PADIGLIONE DEVOTO

FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

VIA COMMENDA, 12

20122 MILANO

Tel: +390255032433

e-Mail: s.tedeschi@policlinico.mi.it

COME RACCOGLIERE E INVIARE I CAMPIONI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:14** da **Licia Peruzzi**

Per ogni individuo da tipizzare sono richiesti 4 ml di sangue in provette per emocromo (con anticoagulante EDTA).

L'etichetta deve riportare nome, cognome, data di nascita, data del prelievo.

Nella confezione deve essere messa una mattonella di ghiaccio artificiale per mantenere una temperatura di circa +4°C/+8°C.

E' anche possibile inviare campioni di DNA, in tal caso la spedizione può avvenire a temperatura ambiente.

(v. ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA [documento a parte])

Documenti allegati

- ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA

QUAI MODULI ALLEGARE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:15** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione di:

- **SCHEDA DATI CLINICI da parte del medico inviante**

(v. SCHEDA DATI CLINICI TUBULOPATIE ANSA [documento a parte])

- **MODULO CONSENSO INFORMATO**
- **Richiesta regionale**

I campioni non corredati dalle informazioni e dai moduli richiesti non verranno processati

(v. ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA [documento a parte])

Documenti allegati

- ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA
- SCHEDA DATI CLINICI TUBULOPATIE ANSA

CONSENSI INFORMATI

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:16** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta la compilazione del consenso informato allegato in tutte le sue parti.

(v. CONSENSO INFORMATO PER TUBULOPATIA ANSA [documento a parte])

Documenti allegati

- CONSENSO INFORMATO PER TUBULOPATIA ANSA

COSTI E FORMALITA' AMMINISTRATIVE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:18** da **Licia Peruzzi**

E' richiesta:

UNA IMPEGNATIVA su ricettario regionale con la seguente dicitura: "Estrazione DNA ed analisi di sequenza del gene … (indicare il gene candidato: Bartter I / Bartter II / Bartter III / Gitelman)".

Sull'impegnativa indicare chiaramente:

- quesito diagnostico
- cognome e nome
- codice fiscale
- città di residenza e indirizzo
- luogo e data di nascita
- n° di codice del medico di base (per regione Lombardia) o codice fiscale dello specialista fuori regione
- Codice di esenzione ticket:

  Le esenzioni ticket possono essere: per reddito, per età inferiore ad anni 14 (E11) o per sospetto di malattia rara (R99). Quest'ultima deve essere segnalata da uno specialista genetista o nefrologo.

  L'esenzione R99, che viene usata anche per familiari di soggetti affetti, può essere segnalata dal medico di base.

  Senza un'esenzione, è necessario eseguire un *versamento di Euro 36 per ogni impegnativa su c/c postale 63434237 intestato a " Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Milano – Servizio Tesoreria".*

  Sul retro, compilare *la causale del versamento: "500L51 - TUBULOPATIE RENALI".* Allegare all'impegnativa l'originale o la fotocopia dell'attestato di versamento. Si consiglia, prima di effettuare il versamento, di verificare l'effettivo ammontare del ticket massimale in Lombardia.

Altre impegnative verranno richieste a conclusione dell'indagine nel caso venga analizzato più di un gene.

PER PAZIENTI PEDIATRICI: Insieme al campione del paziente affetto, si consiglia di inviare i campioni dei genitori necessari per la successiva conferma del dato ottenuto sul paziente. Anche

questi campioni devono essere accompagnati da un'impegnativa (esenzione R99) con la scritta "Estrazione DNA ed analisi di sequenza del gene … per familiarità con soggetto affetto da …", consenso informato firmato, fotocopia tessera sanitaria

(v. ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA [documento a parte])

Documenti allegati

- ISTRUZIONI OPERATIVE PRELIEVI PER TUBULOPATIE ANSA

TEMPISTICA DI RISPOSTA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:19** da **Licia Peruzzi**

La tempistica di risposta standard è:

- **SINDROME DI BARTTER I**: DA 120 A 180 GIORNI
- **SINDROME DI BARTTER II:** CIRCA 30 GIORNI
- **SINDROME DI BARTTER III**: CIRCA 90 GIORNI
- **SINDROME DI GITELMAN**: DA 120 A 180 GIORNI.

CONSULENZA GENETICA

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:19** da **Licia Peruzzi**

E' possibile richiedere una consulenza genetica presso l'Ambulatorio di Genetica Medica del Policlinico di Milano tramite

APPUNTAMENTO TELEFONICO AL numero 02 55032321

CONSULENZA PRENATALE

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:20** da **Licia Peruzzi**

In situazioni cliniche selezionate è possibile richiedere una consulenza prenatale presso:

Ambulatorio di Genetica Medica

Fondazione IRCCS Ca' Granda

Ospedale Maggiore Policlinico

telefonando al numero 0255032321

FEED-BACK

release **1** pubblicata il **16 aprile 2011 16:34** da **Licia Peruzzi**

Queste sono solo alcune delle malattie renali a base genetica per le quali è possibile fare diagnosi molecolare in Italia di cui abbiamo raccolto la documentazione.

La procedura per altre malattie è in fase di costruzione.

Tra queste:

- ACIDOSI TUBULARE DISTALE
- AMILOIDOSI FAMILIARE
- CISTINOSI
- CISTINURIA
- S DI JOUBERT
- GLOMERULONEFRITE MEMBRANO PROLIFERATIVA
- DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO
- S DI BECKWITH WIEDEMAN
- S DI WILLIAMS
- NEFRONOFTISI
- DISPLASIE RENALI UMOD CORRELATE E MCKD
- SCLEROSI TUBEROSA

Sono benvenuti tutti i contributi e le segnalazioni di altri centri che effettuano diagnosi e altre malattie che possono essere aggiunte a questa guida.

Le segnalazioni possono essere effettuate attraverso questo sito oppure direttamente al Capo redattore della procedura:

Licia Peruzzi, Coordinatore GdS SIN Adulto Bambino

SC Nefrologia Dialisi e Trapianto

Ospdale Infantile Regina Margherita Torino

tel 011/3131761

licia.peruzzi@unito.it

liciaperuzzi@hotmail.com