

ISTITUTO MALATTIE RARE “MAURO BASCHIROTTO” B.I.R.D.

# CARTA SERVIZI

**UNITA’ DI GENETICA MEDICA  
CON AREA CLINICA E RIABILITATIVA  
LABORATORIO DI GENETICA MEDICA**

**ESTRATTO**

**Istituto Malattie Rare “Mauro Baschirotto”**

**B.I.R.D. Foundation O.d.V.**

Via B. Bizio, 1

36023 Costozza di Longare (VI)

Tel.: +39 0444 555557

info@birdfoundation.org

www.birdfoundation.org



## **Istituto Malattie Rare “Mauro Baschirotto” B.I.R.D.**

È stato istituito dalla Fondazione Malattie Rare “Mauro Baschirotto” Onlus e dall’Associazione Malattie Rare “Mauro Baschirotto” OdV. È convenzionato con il Sistema Sanitario Nazionale, riconosciuto dalla Regione Veneto con D.G.R. n. 149 del 3/08/1999 e accreditato dapprima con D.G.R. n. 769 del 12/7/2002 come Centro Diagnostico Riabilitativo extraospedaliero per la Diagnosi, Terapia e Cura delle Malattie Rare ed ora con D.G.R. n.2711 del 29/12/2014 e con D.G.R. n. 1877 del 22/11/2017 nel campo della Medicina di Laboratorio come Laboratorio di Genetica Medica.

È in possesso di autorizzazione all’esercizio di Attività sanitaria fin dal 28/12/2000, successivamente rinnovata e integrata, da ultimo con provvedimento del 03/09/2019 n. 1728.

L’obiettivo principale dell’Istituto B.I.R.D. è quello di fornire assistenza alle persone colpite da Malattie Rare e alle loro famiglie, mediante un servizio di diagnosi, di terapia (quando questo sia possibile) e di informazione rivolta alla persona colpita, alla sua famiglia, alle persone che se ne prendono cura e agli Enti coinvolti. Nel contempo l’Istituto si dedica allo sviluppo di studi e ricerche finalizzate ad acquisire nuove conoscenze per una migliore comprensione delle malattie rare e per l’individuazione di nuove metodiche diagnostiche e terapeutiche.

Si pone come centro di riferimento per diverse Malattie Rare con lo scopo di arricchire il complesso delle risorse assistenziali attualmente offerte dal Servizio Sanitario Nazionale per dare, insieme ad altre strutture, un’offerta il più possibile completa a beneficio delle persone affette da patologie rare e dei loro famigliari.

I servizi offerti si ispirano ai principi di uguaglianza senza distinzioni di genere, lingua, etnia, opinioni politiche, condizione economica o nazionalità; imparzialità, continuità, diritto di scelta, efficienza ed efficacia, partecipazione mediante l’informazione, l’umanizzazione e la personalizzazione del servizio tutelando la privacy dell’utente nel rispetto delle norme vigenti e in particolare dell’Art. 13 D.Lgs. 30 giugno 2003 n° 196 e del regolamento Europeo 2016/679.

L’Istituto si articola in:

- Laboratorio di Genetica Medica

*Il laboratorio svolge attività di diagnosi molecolare prenatale e postnatale, in questo contesto sono offerti numerosi test molecolari per la diagnosi delle malattie rare con metodiche in continuo monitoraggio e sviluppo. Vengono inoltre condotti progetti di ricerca che si articolano in più ambiti e vanno dalla ricerca di base, a quella clinica, all’implementazione di nuovi approcci diagnostici fino allo studio e all’individuazione di potenziali cure per le malattie rare.*

- Ambulatori

*Vengono offerte consulenze genetiche e visite ambulatoriali principalmente nell’ambito della genetica medica, della neurologia e della terapia fisica riabilitativa.*

- Riabilitazione ambulatoriale

*Vengono offerti trattamenti riabilitativi a ciclo ambulatoriale a cura di un’équipe di medici specialisti e terapisti, associati ad altre figure professionali, necessarie per l’applicazione di nuovi protocolli riabilitativi.*

- Sensibilizzazione nei confronti delle Malattie Rare

*Vengono sponsorizzate pubblicazioni tematiche, organizzati convegni, fornite informazioni ai medici e agli operatori sanitari circa le specifiche malattie rare.*

## **SEDE**

La sede dell’istituto si trova in via Bartolomeo Bizio 1 a Costozza di Longare in provincia di Vicenza ed è costituita da un complesso edilizio di cui fa parte anche un edificio storico del XVII secolo.

## **L'AREA CLINICO-RIABILITATIVA**

### **Ambulatorio**

*Presso la struttura si effettuano visite e consulenze specialistiche principalmente nell’ambito della genetica medica.*

### **Diagnostica per Immagini (Ecografie)**

*Presso la struttura si effettuano ecografie internistiche.*

### **Medicina Fisica, Riabilitazione, Recupero e Rieducazione Funzionale**

*Si effettuano cicli di trattamento riabilitativo, a pazienti affetti principalmente da malattie rare di origine genetica, in regime ambulatoriale.*

### **Laboratorio di Genetica Medica:**

*Il laboratorio interno di genetica medica esegue le seguenti analisi molecolari in autonomia:*

*Direttore del Laboratorio: Dr.ssa Incoronata Lonigro*

*Direttore Sanitario: Dr.ssa Tiziana Spanevello*

## **MONITORAGGIO SODDISFAZIONE**

È costantemente monitorata la soddisfazione degli utenti, che anche per l’anno 2021 ha dato esito ampiamente positivo con una percentuale del 99%.

Le osservazioni e i suggerimenti sono stati valutati ai fini delle azioni di miglioramento Non ci sono stati reclami.

|    | <i>Nome Malattia</i>  | <i>OMIM</i> | <i>Locus</i>                                     | <i>Gene</i> | <i>Metodo</i>      |
|----|---|-------------|--|-------------|--------------------|
| 1  | Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante                  | 179800      | SLC4A1   | 17q21-q22   | Seq. gDNA          |
| 2  | Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva                  | 611590      | SLC4A1   | 17q21-q22   | Seq. gDNA          |
| 3  | Aciduria mevalonica   | 610377      | MVK  | 12q24       | Seq. gDNA          |
| 4  | Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X                        | 300100      | ABCD1  | Xq28        | MLPA               |
| 5  | Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X                        | 300100      | ABCD1  | Xq28        | Seq. gDNA          |
| 6  | Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di                                   | 107400      | SERPINA1   | 14q32.1     | Seq. gDNA          |
| 7  | Alzheimer e Demenza frontotemporale, Sindrome di                  |             | APOE, APP, CHMP2B, GRN, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2 | -           | NGS                |
| 8  | Alzheimer Tipo 1, Malattia  | 104300      | APP  | 21q21.3     | MLPA               |
| 9  | Alzheimer Tipo 1, Malattia  | 104300      | APP  | 21q21.3     | Seq. gDNA          |
| 10 | Alzheimer Tipo 2 correlata ad ApoE, Malattia                      | 104310      | APOE   | 19q13.2     | Seq. hot-spot gDNA |
| 11 | Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di                                     | 607822      | PSEN1  | 14q24.3     | MLPA               |
| 12 | Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di                                     | 607822      | PSEN1  | 14q24.3     | Seq. gDNA          |
| 13 | Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di                                     | 606889      | PSEN2  | 1q31-q42    | Seq. gDNA          |
| 14 | Angelman, Sindrome  | 105830      | UBE3A  | 15q11-q13   | Det. UPD           |
| 15 | Angelman, Sindrome  | 105830      | UBE3A  | 15q11-q13   | MS-MLPA            |
| 16 | Angelman, Sindrome  | 105830      | UBE3A  | 15q11-q13   | Seq. gDNA          |
| 17 | Aniridia  | 106210      | PAX6   | 11p13       | Seq. gDNA          |
| 18 | Aniridia  | 106210      | PAX6   | 11p13       | MLPA               |
| 19 | Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1                          | 208920      | APTX   | 9p13.3      | Seq. gDNA          |
| 20 | Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2                          | 606002      | SETX   | 9q34        | Seq. gDNA          |
| 21 | Atassia Episodica Tipo 2  | 108500      | CACNA1A  |             | MLPA               |
| 22 | Atassia Spastica Tipo Charlevoix - Saguenay                       | 270550      | SACS   | 13q12       | Seq. gDNA          |
| 23 | Atassia Spinocerebellare Autosomica Recessiva Tipo 1              | 606002      | SETX   | 9q34        | Seq. gDNA          |
| 24 | Atassia Spinocerebellare di Tipo 6                                | 183086      | CACNA1A  | 19p13       | VNTR               |
| 25 | Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12                               | 604326      | PPP2R2B  | 5q31-q33    | VNTR               |
| 26 | Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14                               | 605361      | PRKCG  | 19q13.4     | Seq. gDNA          |
| 27 | Atassia Spinocerebellare di Tipo 27                               | 609307      | FGF14  | 13q34       | Seq. gDNA          |
| 28 | Atassia Spinocerebellare Tipo 1                                   | 164400      | ATXN1  | 6p23        | VNTR               |
| 29 | Atassia Spinocerebellare Tipo 2                                   | 183090      | ATXN2  | 12q24       | VNTR & RP-PCR      |
| 30 | Atassia Spinocerebellare Tipo 3                                   | 109150      | ATXN3  | 14q24.3-q31 | VNTR               |
| 31 | Atassia Spinocerebellare Tipo 5                                   | 600224      | SPTBN2   | 11q13       | Seq. gDNA          |
| 32 | Atassia Spinocerebellare Tipo 7                                   | 164500      | ATXN7  | 3p21.1-p12  | VNTR & RP-PCR      |
| 33 | Atassia Spinocerebellare Tipo 8                                   | 608768      | ATXN8OS  | 13q21       | VNTR & RP-PCR      |
| 34 | Atassia Spinocerebellare Tipo 10                                  | 603516      | ATXN10   | 22q13       | VNTR & RP-PCR      |
| 35 | Atassia Spinocerebellare Tipo 15                                  | 606658      | ITPR1  | 3p26.1      | MLPA               |
| 36 | Atassia Spinocerebellare Tipo 17                                  | 607136      | TBP  | 6q27        | VNTR               |
| 37 | Atassia Spinocerebellare Tipo 36                                  | 614153      | NOP56  | 20p13       | VNTR & RP-PCR      |
| 38 | Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive                    | -           | APTX, SETX, FXN                                  | -           | MLPA               |
| 39 | Atassie Spinocerebellari Ereditarie 1,2,3,6,7,8,10,12,17,36,DRPLA | -           | -  | -           | VNTR & RP-PCR      |

|    | <i>Nome Malattia</i>                                 | <i>OMIM</i> | <i>Locus</i>                   | <i>Gene</i>     | <i>Metodo</i>      |
|----|--|-------------|--------------------------------|-----------------|--------------------|
| 40 | Atrofia Muscolare Spinale                            | 253300      | SMN1 (, SMN2)                  | 5q12.2-q13.3    | MLPA               |
| 41 | Bartter Tipo 3, Sindrome di                          | 607364      | CLCNKB                         | 1p36.13         | Seq. gDNA          |
| 42 | Beckwith-Wiedemann, Sindrome di                      | 130650      | CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1       | -               | MS-MLPA            |
| 43 | Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita    | 269700      | BSCL2                          | 11q12.3         | Seq. gDNA          |
| 44 | Brugada, Sindrome Tipo 6                             | 613119      | KCNE3                          | 11q13.4         | Seq. gDNA          |
| 45 | CADASIL  | 125310      | NOTCH3                         | 19p13.12        | Seq. gDNA          |
| 46 | CADASIL/CARASIL, Sindrome                            | -           | NOTCH3, HTRA1                  |                 | NGS                |
| 47 | Calcificazione idiopatica dei gangli basali          | -           | PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1   | -               | NGS                |
| 48 | Calcificazione idiopatica dei gangli basali          |             | SLC20A2                        | 8p12-p11        | Seq. gDNA          |
| 49 | Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro      | 609040      | PKP2                           | 12p11.21        | Seq. gDNA          |
| 50 | Charcot - Marie - Tooth 1B                           | 118200      | MPZ                            | 1q23.3          | Seq. gDNA          |
| 51 | Charcot - Marie - Tooth 2A2                          | 609260      | MFN2                           | 1p36.2          | Seq. gDNA          |
| 52 | Charcot - Marie - Tooth 2J                           | 159440      | MPZ                            | 1q23.3          | Seq. gDNA          |
| 53 | Charcot - Marie - Tooth 1A                           | 118220      | PMP22 (, KIF1B)                | 17p11.2         | MLPA               |
| 54 | Charcot - Marie - Tooth 2D                           | 601472      | GARS                           | 7p14.3          | Seq. gDNA          |
| 55 | Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1 | 302800      | GJB1                           | Xq13.1          | Seq. gDNA          |
| 56 | Charcot - Marie - Tooth Tipo 1F/2E                   | 617882      | NEFL                           | 8p21.2          | Seq. gDNA          |
| 57 | Corea Ereditaria Benigna                             | 118700      | NKX2-1                         | 14q13           | Seq. gDNA          |
| 58 | Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di                     | 123400      | PRNP                           | 20pter-p12      | Seq. gDNA          |
| 59 | Darier - White, Sindrome                             | 124200      | ATP2A2                         | 12q23-q24.1     | Seq. gDNA          |
| 60 | Deficit Multiplo di Sulfatasi                        | 272200      | SUMF1                          | 3p26            | Seq. gDNA          |
| 61 | Deficit SHOX, Sindrome da                            | 300582      | SHOX                           | Xp22.33, Yp11.3 | MLPA               |
| 62 | Deficit SHOX, Sindrome da                            | 300582      | SHOX                           | Xp22.33, Yp11.3 | Seq. gDNA          |
| 63 | Demenza Frontotemp. Associata A Granulina            | 607485      | GRN                            | 17q21.31        | Seq. gDNA          |
| 64 | Demenza Frontotemporale                              | 600274      | GRN, MAPT                      | 17q21.31        | MLPA               |
| 65 | Demenza Frontotemporale con Parkinsonismo            | 260540      | MAPT                           | 17q21.31        | Seq. gDNA          |
| 66 | Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia              | 125370      | ATN1                           | 12p13.31        | VNTR & RP-PCR      |
| 67 | Diabete Insipido Nefrogenico di Tipo 2               | 125800      | AQP2                           | 12q13           | Seq. gDNA          |
| 68 | Diabete Insipido Nefrogenico Tipo 1                  | 304800      | AVPR2                          | Xq28            | Seq. gDNA          |
| 69 | Distrofia Corneale di Groenouw Tipo I                | 121900      | TGFBI                          | 5q31            | Seq. hot-spot gDNA |
| 70 | Distrofia Corneale Legata a TGFBI                    | 121900      | TGFBI                          | 5q31            | Seq. gDNA          |
| 71 | Distrofia Corneale Tipo Avellino                     | 607541      | TGFBI                          | 5q31            | Seq. hot-spot gDNA |
| 72 | Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers              | 608470      | TGFBI                          | 5q31            | Seq. hot-spot gDNA |
| 73 | Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke               | 602082      | TGFBI                          | 5q31            | Seq. hot-spot gDNA |
| 74 | Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti       | 210370      | CYP4V2                         | 4q35.1          | Seq gDNA           |
| 75 | Distrofia Miotonica Tipo 1                           | 160900      | DMPK                           | 19q13.2-q13.3   | VNTR & RP-PCR      |
| 76 | Distrofia Miotonica Tipo 2                           | 602668      | CNBP                           | 3q13.3-q24      | VNTR & RP-PCR      |
| 77 | Emocromatosi Ereditaria                              | 235200      | HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP | -               | MLPA               |
| 78 | Emocromatosi Ereditaria Tipo 1                       | 235200      | HFE                            | 6p21.3, 20p12   | Seq. gDNA          |

|     | <i>Nome Malattia</i>                                    | <i>OMIM</i> | <i>Locus</i>           | <i>Gene</i>  | <i>Metodo</i>      |
|-----|---|-------------|------------------------|--------------|--------------------|
| 79  | Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A                         | 602390      | HFE2                   | 1q21.1       | Seq. gDNA          |
| 80  | Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B                         | 613313      | HAMP                   | 19q13.12     | Seq. gDNA          |
| 81  | Emocromatosi Ereditaria Tipo 3                          | 604250      | TFR2                   | 7q22         | Seq. gDNA          |
| 82  | Emocromatosi Ereditaria Tipo 4                          | 606069      | SLC40A1                | 2q32         | Seq. gDNA          |
| 83  | Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia di Tipo 2 | 300672      | CDKL5                  | Xp22         | Seq. gDNA          |
| 84  | Farber, Sindrome di                                     | 228000      | ASAH1                  | 8p22         | Seq. gDNA          |
| 85  | Fibrosi Cistica   | 219700      | CFTR                   | 7q31.2       | Reverse dot-Blot   |
| 86  | Fibrosi Cistica   | 219700      | CFTR                   | 7q31.2       | Seq. gDNA          |
| 87  | Friedreich, Atassia                                     | 229300      | FXN                    | 9q21.11      | Seq. gDNA          |
| 88  | Friedreich, Atassia                                     | 229300      | FXN                    | 9q21.11      | VNTR & RP-PCR      |
| 89  | Gardner, Sindrome                                       | 175100      | APC                    | 5q22.2       | MLPA               |
| 90  | Gardner, Sindrome                                       | 175100      | APC                    | 5q22.2       | Seq. gDNA          |
| 91  | Gitelman, Sindrome                                      | 263800      | SLC12A3                | 16q13        | Seq. gDNA          |
| 92  | Gitelman, Sindrome                                      | 263800      | SLC12A3                | 16q13        | MLPA               |
| 93  | Glicogenosi Tipo 5                                      | 232600      | PYGM                   | 11q13        | Seq. gDNA          |
| 94  | Gorlin, Sindrome Di                                     | 109400      | PTCH1                  | 9q22.3       | MLPA               |
| 95  | Gorlin, Sindrome Di                                     | 109400      | PTCH1                  | 9q22.3       | Seq. gDNA          |
| 96  | Gorlin, Sindrome Di                                     | 109400      | PTCH2                  | 1p34.1       | Seq. gDNA          |
| 97  | Huntington Like Tipo 1, Corea Di                        | 603218      | PRNP                   | 20pter-p12   | Seq. gDNA          |
| 98  | Huntington Like Tipo 2, Corea                           | 606438      | JPH3                   | 16q24.2      | VNTR & RP-PCR      |
| 99  | Huntington, Corea                                       | 143100      | HTT                    | 4p16.3       | VNTR & RP-PCR      |
| 100 | Immunodeficienza dovuta a deficit di WASP               | 614493      | WIPF1                  | 2q31.1       | Seq. gDNA          |
| 101 | Insomnia Familiare Fatale                               | 600072      | PRNP                   | 20pter-p12   | Seq. gDNA          |
| 102 | Iperferritinemia con o senza cataratta                  | 600886      | FTL                    | 19q13.33     | Seq. gDNA          |
| 103 | Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente  | 260920      | MVK                    | 12q24        | Seq. gDNA          |
| 104 | Iperornitinemia   | 258870      | OAT                    | 10q26        | Seq. gDNA          |
| 105 | Ipertensione polmonare ereditabile                      | -           | ACVRL1, ENG, BMPR2     | -            | MLPA               |
| 106 | Ipertermia Maligna - NGS, Suscettibilita' A - NGS       | -           | RYR1, CACNA1S          | -            | NGS                |
| 107 | Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A            | 145600      | RYR1                   | 19q13.1      | Seq. hot-spot gDNA |
| 108 | Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A            | 145600      | RYR1                   | 19q13.1      | Seq. hot-spot gDNA |
| 109 | Ipertermia Maligna Tipo 5 (Suscettibilita')             | 601887      | CACNA1S                | 1q32.1       | Seq. gDNA          |
| 110 | Ipoacusia Ereditaria                                    | 603720      | STRC                   | 15q15.3      | MLPA               |
| 111 | Ipoceruloplasminemia Ereditaria                         | 604290      | CP                     | 3q24-q25.1   | Seq. gDNA          |
| 112 | Kennedy, Malattia di                                    | 313200      | AR                     | Xq11-q12     | VNTR & RP-PCR      |
| 113 | Krabbe, Malattia  | 245200      | GALC                   | 14q31        | MLPA               |
| 114 | Krabbe, Malattia  | 245200      | GALC                   | 14q31        | Seq. gDNA          |
| 115 | Lafora, Epilessia di                                    | 254780      | EPM2A                  | 6q24, 6p22.3 | Seq. gDNA          |
| 116 | Leber, Neuropatia Ottica                                | 535000      | MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6 | mtDNA        | Seq. mtDNA         |
| 117 | Lesch - Nyhan, Sindrome                                 | 300322      | HPRT1                  | Xq26-q27.2   | Seq. cDNA          |
| 118 | Lesch - Nyhan, Sindrome                                 | 300322      | HPRT1                  | Xq26-q27.2   | Seq. gDNA          |

|     | <i>Nome Malattia</i>   | <i>OMIM</i> | <i>Locus</i>         | <i>Gene</i>   | <i>Metodo</i>      |
|-----|--|-------------|----------------------|---------------|--------------------|
| 119 | Leucodistrofia Ipmielinizzante Tipo 2                          | 608804      | GJC2                 | 1q42.13       | Seq. gDNA          |
| 120 | Leucodistrofia Metacromatica                                   | 250100      | ARSA                 | 22q13.31-qter | Seq. gDNA          |
| 121 | Leucodistrofia Metacromatica                                   | 249900      | PSAP                 | 10q22.1       | Seq. gDNA          |
| 122 | Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca             | 615651      | CLCN2                | 3q27.1        | Seq. gDNA          |
| 123 | Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome                                 | 151623      | TP53                 | 17p13.1       | Seq. gDNA          |
| 124 | Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome di                              | 609265      | CHEK2                | 22q12.1       | Seq. gDNA          |
| 125 | Linfedema - Distichiasi, Sindrome                              | 153400      | FOXC2                | 16q24.3       | Seq. gDNA          |
| 126 | Lipodistrofia congenita Generalizzata Tipo 1                   | 608594      | AGPAT2               | 9q34.3        | Seq. gDNA          |
| 127 | Malformazione Caverosa Cerebrale Familiare                     |             | CCM1,CCM2            |               | MLPA               |
| 128 | Malformazione Caverosa Cerebrale Familiare                     |             | KRIT1, CCM2, PDCD10  |               | NGS                |
| 129 | MELAS, Sindrome  | 540000      | MT-TL1               | mtDNA         | Seq.mtDNA          |
| 130 | Menkes, Sindrome   | 309400      | ATP7A                | Xq12-q13      | MLPA               |
| 131 | Menkes, Sindrome   | 309400      | ATP7A                | Xq12-q13      | Seq. gDNA          |
| 132 | MERRF, Sindrome  | 545000      | MT-TK                | mtDNA         | Seq.mtDNA          |
| 133 | Miotonia Aggravata Da Potassio                                 | 608390      | SCN4A                | 17q23.1-q25.3 | Seq. gDNA          |
| 134 | Miotonia Congenita di Becker                                   | 255700      | CLCN1                | 7q34          | Seq. gDNA          |
| 135 | Miotonia Congenita di Becker                                   | 255700      | CLCN1                | 7q34          | MLPA               |
| 136 | Miotonia Congenita di Thomsen                                  | 160800      | CLCN1                | 7q34          | Seq. gDNA          |
| 137 | Miotonia Congenita di Thomsen                                  | 160800      | CLCN1                | 7q34          | MLPA               |
| 138 | NARP, Sindrome   | 551500      | MT-ATP6              | mtDNA         | Seq.mtDNA          |
| 139 | Neuroferritinopatia tipo 3                                     | 606159      | FTL                  | 19q13.33      | Seq. gDNA          |
| 140 | Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione       | 118220      | PMP22 (, KIF1B)      | 17p11.2       | MLPA               |
| 141 | Niemann - Pick A, Sindrome                                     | 257200      | SMPD1                | 11p15.4-p15.1 | Seq. gDNA          |
| 142 | Niemann - Pick B, Sindrome                                     | 607616      | SMPD1                | 11p15.4-p15.1 | Seq. gDNA          |
| 143 | Niemann - Pick Di Tipo C2 , Malattia                           | 607625      | NPC2                 | 14q24.3       | Seq. gDNA          |
| 144 | Niemann - Pick Tipo C1 /D, Malattia                            | 257220      | NPC1                 | 18q11.2       | Seq. gDNA          |
| 145 | Niemann - Pick, Malattia                                       | 257220      | NPC1, NPC2 (, SMPD1) |               | MLPA               |
| 146 | Omocisteinuria Classica da Deficit CBS                         | 236200      | CBS                  | 21q22.3       | Seq. gDNA          |
| 147 | Omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrofolato reductasi | 236250      | MTHFR                | 1p36.22       | Seq. gDNA          |
| 148 | Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1                        | 170500      | SCN4A                | 17q23.1-q25.3 | Seq. gDNA          |
| 149 | Paralisi Periodica Ipokaliemica                                | 170400      | KCNE3                | 11q13.4       | Seq. gDNA          |
| 150 | Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1                         | 170400      | CACNA1S              | 1q32.1        | Seq. gDNA          |
| 151 | Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1                         | 170400      | CACNA1S              | 1q32.1        | Seq. gDNA          |
| 152 | Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2                         | 170400      | SCN4A                | 17q23.1-q25.3 | Seq. gDNA          |
| 153 | Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2                         | 170400      | SCN4A                | 17q23.1-q25.3 | Seq. hot-spot gDNA |
| 154 | Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1 (Suscettibilità)        | 188580      | CACNA1S              | 1q32.1        | Seq. gDNA          |
| 155 | Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità         | 613239      | KCNJ18               | 17p11.2       | Seq. gDNA          |
| 156 | Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg                        | 168300      | SCN4A                | 17q23.1-q25.3 | Seq. gDNA          |
| 157 | Paraplegia Spastica  | -           | ATL1, SPAST          | -             | MLPA               |
| 158 | Paraplegia Spastica  | -           | REEP1, SPG7          | -             | MLPA               |

|     | <i>Nome Malattia</i>                          | <i>OMIM</i> | <i>Locus</i>   | <i>Gene</i> | <i>Metodo</i>      |
|-----|---|-------------|--|-------------|--------------------|
| 159 | Paraplegia Spastica                           | 270550      | SACS   | -           | MLPA               |
| 160 | Paraplegia Spastica - Pannello 1              | -           | ATL1, CAPN1, CYP7B1, DSTYK, FARS2, KIF1A, KIF5A, RAB3GAP2, REEP1, RTN2, SACS, SPAST, SPG11, SPG7, WASHC5, ZFYVE26  | -           | NGS                |
| 161 | Paraplegia Spastica Tipo 11                   | 604360      | SPG11  | 15q21.1     | Seq. gDNA          |
| 162 | Paraplegia Spastica Tipo 11                   | 604360      | SPG11  | 15q21.1     | MLPA               |
| 163 | Paraplegia Spastica Tipo 15                   | 270700      | ZFYVE26  | 14q24.1     | Seq. gDNA          |
| 164 | Paraplegia Spastica Tipo 17                   | 270685      | BSCL2  | 11q12.3     | Seq. gDNA          |
| 165 | Paraplegia Spastica Tipo 2                    | 312080      | PLP1   | Xq22        | Seq. gDNA          |
| 166 | Paraplegia Spastica Tipo 20                   | 275900      | SPART  | 13q13.3     | Seq. gDNA          |
| 167 | Paraplegia Spastica Tipo 21                   | 248900      | SPG21  | 15q22.31    | Seq. gDNA          |
| 168 | Paraplegia Spastica Tipo 3                    | 182600      | ATL1   | 14q11-q21   | Seq. gDNA          |
| 169 | Paraplegia Spastica Tipo 4                    | 182601      | SPAST  | 2p22-p21    | Seq. gDNA          |
| 170 | Paraplegia Spastica Tipo 44                   | 613206      | GJC2   | 1q42.13     | Seq. gDNA          |
| 171 | Paraplegia spastica Tipo 5A                   | 270800      | CYP7B1   | 8q12.3      | Seq. gDNA          |
| 172 | Paraplegia Spastica Tipo 7                    | 607259      | SPG7   | 16q24.3     | Seq. gDNA          |
| 173 | Parkinson Tipo 1 , Malattia                   | 168601      | SNCA   | 4q21        | Seq. gDNA          |
| 174 | Parkinson Tipo 13, Malattia                   | 610297      | HTRA2  | 2p13.1      | Seq. gDNA          |
| 175 | Parkinson Tipo 2 Giovanile, Malattia          | 600116      | PRKN   | 6q26        | Seq. gDNA          |
| 176 | Parkinson Tipo 5, Malattia                    | 191342      | UCHL1  | 4p14        | Seq. gDNA          |
| 177 | Parkinson Tipo 6 , Malattia                   | 605909      | PINK1  | 1p36        | Seq. gDNA          |
| 178 | Parkinson Tipo 7 ad esordio precoce, Malattia | 606324      | PARK7  | 1p36.23     | Seq. gDNA          |
| 179 | Parkinson Tipo 8, Malattia                    | 607060      | LRRK2  | 12q12       | Seq. hot-spot gDNA |
| 180 | Parkinson, Sindrome                           | 168600      | ATP13A2, CHCHD2, CSMD1, DNAJC6, FBXO7, GBA1, LRRK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, SLC6A3, SNCA, SYNJ1, VPS35 ,VPS13C | -           | NGS                |
| 181 | Parkinson, Sindrome                           | -           | PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1   | -           | MLPA               |
| 182 | Pelizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome  | 312080      | GJC2   | 1q42.13     | Seq. gDNA          |
| 183 | Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome              | 312080      | PLP1   | Xq22        | MLPA               |
| 184 | Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome              | 312080      | PLP1   | Xq22        | Seq. gDNA          |
| 185 | Pendred, Sindrome                             | 274600      | SLC26A4  | 7q22.3      | Seq. gDNA          |
| 186 | Peutz - Jeghers, Sindrome                     | 175200      | STK11  | 19p13.3     | MLPA               |
| 187 | Peutz - Jeghers, Sindrome                     | 175200      | STK11  | 19p13.3     | Seq. gDNA          |
| 188 | Poliendocrinopatia Autoimmune Tipo 1          | 240300      | AIRE   | 21q22.3     | Seq. gDNA          |
| 189 | Prader - Willi, Sindrome                      | 176270      | SNRPN  | 15q11-q13   | Det. UPD           |
| 190 | Prader - Willi, Sindrome                      | 176270      | SNRPN, MAGEL2  | 15q11-q13   | MS-MLPA            |
| 191 | Pseudoxantoma Elastico                        | 264800      | ABCC6  | 16p13.11    | MLPA               |
| 192 | Pseudoxantoma Elastico                        | 264800      | ABCC6  | 16p13.11    | Seq. gDNA          |
| 193 | Pseudoxantoma Elastico e Pseudoxantoma-like   | -           | ABCC6, ENPP1, GGCX, VORKC1   | -           | NGS                |



|     | <b>Nome Malattia</b>   | <b>OMIM</b> | <b>Locus</b>   | <b>Gene</b>   | <b>Metodo</b>      |
|-----|--|-------------|--|---------------|--------------------|
| 194 | Rendu - Osler - Weber, Sindrome di                               | 187300      | ENG  | 9q34.11       | Seq. gDNA          |
| 195 | Rett Associata a FOXP1, Sindrome                                 | 643454      | FOXP1  | 14q13         | Seq. gDNA          |
| 196 | Rett Associata A MECP2, Sindrome Di                              | 312750      | MECP2  | Xq28          | Seq. gDNA          |
| 197 | Rett Associata A MECP2, Sindrome Di                              | 312750      | MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1)  | Xq28          | MLPA               |
| 198 | Ritardo mentale legato al cromosoma X                            | 300419      | ARX  | Xp22.13       | Seq. gDNA          |
| 199 | Sclerosi laterale amiotrofica                                    | -           | ALS2, ANG, CHCHD10, FIG4, FUS/TLS, KIF5A, OPTN, SETX, SOD1, SPART, TARDBP, VAPB, VCP | -             | NGS                |
| 200 | Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 | 105550      | C9ORF72  | 9p21.1        | VNTR & RP-PCR      |
| 201 | Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1                             | 105400      | SOD1   | 21q22.1       | Seq. gDNA          |
| 202 | Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4                             | 602433      | SETX   | 9q34.13       | Seq. gDNA          |
| 203 | Sclerosi Tuberosa  | -           | TSC1, TSC2   | 9q34, 16p13.3 | NGS                |
| 204 | Sclerosi Tuberosa Associata a TSC1                               | 191100      | TSC1   | 9q34          | MLPA               |
| 205 | Sclerosi Tuberosa Associata a TSC1                               | 191100      | TSC1   | 9q34          | Seq. gDNA          |
| 206 | Sclerosi Tuberosa Associata a TSC2                               | 613254      | TSC2   | 16p13.3       | MLPA               |
| 207 | Sclerosi Tuberosa Associata a TSC2                               | 613254      | TSC2   | 16p13.3       | Seq. gDNA          |
| 208 | Sferocitosi, Tipo 4  | 612653      | SLC4A1   | 17q21-q22     | Seq. gDNA          |
| 209 | Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome                    | 304700      | TIMM8A   | Xq22          | Seq. gDNA          |
| 210 | Sordità Indotta Da Aminoglicosidi                                | 580000      | MT-RNR1  | mtDNA         | Seq.mtDNA          |
| 211 | Sordità Non sindromica   | -           | GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1)  | 13q11-q12     | MLPA               |
| 212 | Sordità Non sindromica Tipo 1A                                   | 220290      | GJB2   | 13q11-q12     | Seq. gDNA          |
| 213 | SUFU, Sindromi Associate Al Gene                                 | 155255      | SUFU   | 10q24.32      | Seq. gDNA          |
| 214 | Teleangectasia Emorragica Ereditaria                             | 600376      | ACVRL1, ENG, BMPR2   | -             | MLPA               |
| 215 | Teleangectasia Emorragica Ereditaria                             | -           | ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4   |               | NGS                |
| 216 | Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1                      | 187300      | ENG  | 9q34.11       | Seq. gDNA          |
| 217 | Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2                      | 600376      | ACVRL1   | 12q13.13      | Seq. gDNA          |
| 218 | TP53, Patologie Associate a                                      | 191170      | TP53   | 17p13.1       | Seq. gDNA          |
| 219 | TP63, Patologie Associate a                                      | 603273      | TP63   | 3q28          | Seq. gDNA          |
| 220 | Trombofilia dovuta a Fattore II                                  | 188050      | F2   | 11p11-q12     | Seq. hot-spot gDNA |
| 221 | Trombofilia dovuta a Fattore V di Leiden                         | 188055      | F5   | 1q23          | Seq. hot-spot gDNA |
| 222 | Trombofilia legata al gene MTHFR                                 | 236250      | MTHFR  | 1p36.22       | Seq. hot-spot gDNA |
| 223 | Unghie Gialle, Sindrome  | 153300      | FOXC2  | 16q24.3       | Seq. gDNA          |
| 224 | Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia            | 235550      | SP110  | 2q37.1        | Seq. hot-spot gDNA |
| 225 | Waardenburg Tipo 1, Sindrome                                     | 193500      | PAX3   | 2q36.1        | Seq. gDNA          |
| 226 | Wilson, Sindrome   | 277900      | ATP7B  | 13q14.3       | MLPA               |
| 227 | Wilson, Sindrome   | 277900      | ATP7B  | 13q14.3       | Seq. gDNA          |
| 228 | Wolfram Tipo 2, Sindrome di                                      | 604928      | CISD2  | 4q24          | Seq. gDNA          |



### **Legenda delle metodiche:**

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <i>Seq. gDNA:</i>           | <i>sequenziamento della struttura esonica del gene su DNA genomico</i>  |
| <i>Seq. hot-spot gDNA:</i>  | <i>sequenziamento di porzioni del gene comunemente associate a patologia su DNA genomico</i>  |
| <i>MLPA:</i>                | <i>analisi condotta mediante metodica MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) su DNA genomico</i>   |
| <i>AS-PCR:</i>              | <i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR allele specifica su DNA genomico</i>   |
| <i>STR &amp; RP-PCR:</i>    | <i>determinazione mediante elettroforesi capillare di taglie alleliche di zone con ripetizioni in tandem di brevi sequenze (STR, short tandem repeats) su DNA genomico; conferma risultato mediante repeat primed PCR</i> |
| <i>MS-PCR:</i>              | <i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR metilazione specifica dopo modificazione del DNA genomico con sodio metabisulfito</i>  |
| <i>Det. UPD:</i>            | <i>determinazione della presenza di disomia uniparentale mediante lo studio di un pannello di ripetizioni in tandem di brevi sequenze (STR) su DNA genomico del soggetto e di entrambi i genitori</i>                     |
| <i>MS-MLPA:</i>             | <i>analisi condotta mediante metodica MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) metilazione specifica per l'utilizzo di enzimi di restrizione metilazione sensibili su DNA genomico</i>                     |
| <i>qPCR:</i>                | <i>analisi mediante PCR quantitativa (real time PCR)</i>  |
| <i>Seq. hot-spot mtDNA:</i> | <i>sequenziamento di porzioni del gene comunemente associate a patologia su DNA mitocondriale</i>   |
| <i>Long Range PCR:</i>      | <i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR con dimensioni 1kb-6kb su DNA genomico</i>   |
| <i>PCR per Delezione:</i>   | <i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR specifica per il frammento delecto (PCR del frammento di giunzione) su DNA genomico</i>  |
| <i>NGS</i>                  | <i>analisi condotta mediante Next Generation Sequencing su piattaforma Ion Torrent PGM</i>  |

### **AREA AMMINISTRATIVA, SEGRETERIA/URP:**

- Coordina ed effettua le varie attività del settore;
- Cura l'accesso ai servizi degli utenti
- Offre informazioni agli utenti e alle famiglie circa le attività della Struttura;
- Coordina le visite, i prelievi e i trattamenti riabilitativi;
- Riceve suggerimenti e reclami, coordina l'attività di rilevazione del Grado di Soddisfazione dell'Utente.

Il servizio è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 8:30 alle 12:30 e dalle 14:00 alle 17:30 al n° 0444-555557. L'indirizzo di posta elettronica è: [consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org)

### **NOTIZIE GENERALI:**

**Come raggiungere l'Istituto:** Uscita autostrada A31 Longare o A4 Vicenza Est o Grisignano, si prosegue per il Comune di Longare e precisamente la frazione di Costozza in Via B. Bizio, 1.

**Orario Istituto:** L'Istituto è aperto dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 17.30; il Laboratorio funziona dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.30 alle ore 12.30 e dalle ore 14.00 alle ore 17.30 con continuità, tranne che in occasione delle festività maggiori.

**Modalità di prenotazione e accettazione:** Tutte le visite e i prelievi vengono effettuati su appuntamento prenotando telefonicamente ai numeri dell'Istituto, presentandosi direttamente presso l'ufficio accettazione dell'Istituto per fissare l'appuntamento oppure attraverso posta elettronica. Verranno fornite le istruzioni per accedere al servizio richiesto e le informazioni relative all'eventuale partecipazione alla spesa sanitaria. All'appuntamento il paziente si presenta presso l'ufficio accettazione dell'Istituto, munito di tessera sanitaria o codice fiscale, carta d'identità e, nel caso il servizio sia erogato all'interno del sistema sanitario nazionale, delle impegnative necessarie. Si procederà quindi, in modo immediato, all'espletamento delle funzioni burocratiche e successivamente all'incontro con il professionista per erogare la prestazione richiesta. Per richiedere l'esecuzione di analisi molecolari su campioni biologici da parte di specialisti di strutture sanitarie esterne è necessario contattare telefonicamente l'Istituto, richiedere informazioni direttamente presso l'ufficio accettazione oppure attraverso posta elettronica. Verranno fornite dettagliate istruzioni per accedere al servizio richiesto, comprese le informazioni per l'eventuale pagamento del ticket per i non esenti. I campioni biologici devono essere provvisti di richiesta per test molecolare, delle impegnative necessarie o dell'impegno di spesa della struttura sanitaria o del documento di avvenuto pagamento della prestazione, del consenso informato scritto o dichiarazione del medico inviante di agire con il consenso scritto dell'assistito. I moduli del consenso informato e della richiesta analisi genetica sono scaricabili dal nostro sito. [www.birdfoundation.org/servizi-2/unita-di-genetica/](http://www.birdfoundation.org/servizi-2/unita-di-genetica/)

Per tutti i campioni è sempre gradita una breve relazione clinica.

### **Tempi di risposta:**

Il tempo risposta dei test di laboratorio varia dalla tipologia dell'indagine richiesta, si aggira mediamente in 11 settimane.

Nel caso di **esami urgenti** il tempo di risposta viene concordato con il medico inviante in base alla tipologia dell'analisi richiesta e i limiti utili per l'esecuzione dell'indagine.

L'istituto offre il massimo impegno per garantire l'esecuzione delle indagini urgenti nei tempi minimi possibili. Tuttavia, considerata la complessità di molti esami in carta servizi, è importante che sia valutata la fattibilità dell'analisi in tempi utili.

È importante che sia chiaramente segnalata l'urgenza della prestazione, quest'ultima verrà evidenziata su tutti i moduli pertinenti dell'analisi.

I tempi di risposta vengono costantemente monitorati.

### **Ritiro referti:**

I referti relativi agli esami di laboratorio vengono di norma inviati al medico della struttura sanitaria che ha prescritto l'esame, il quale procederà con la consegna al paziente.

È inoltre possibile ritirare i referti di persona presso la sede dell'Istituto durante gli orari d'apertura definendo telefonicamente, oppure attraverso l'indirizzo di posta elettronica con la segreteria la data e l'ora del ritiro. I referti verranno in questo caso consegnati da un nostro specialista che sarà disponibile per fornire chiarimenti e rispondere alle eventuali domande, fornendo consulenza genetica. Per tutti i referti con implicazioni per la persona o per la famiglia è offerta la possibilità di effettuare una consulenza genetica, compatibilmente con le norme legate alla pandemia.

### **Prestazioni ambulatoriali:**

Presso gli ambulatori dell'istituto si effettuano le seguenti prestazioni:

- Visite specialistiche per l'inquadramento, la diagnosi e la terapia delle patologie rare, nonché per la definizione dei rischi riproduttivi del paziente e dei suoi familiari;
- Trattamenti riabilitativi ambulatoriali;

### **VOLUMI – BACINO D'UTENZA – TIPOLOGIA:**

I pazienti che si rivolgono all'Istituto da tutte le regioni d'Italia e anche dall'Estero sono affetti da malattie principalmente rare e di origine genetica.

La tipologia delle prestazioni, come già indicato, è la seguente (compatibilmente con le norme legate alla pandemia):

- Test genetici per malattie ereditarie, come da elenco
- Visite specialistiche;
- Trattamenti riabilitativi ambulatoriali.

### **PERSONALE:**

Il fabbisogno di personale è definito dalla direzione in rapporto ai volumi e alle tipologie di attività in base a quanto indicato dalla normativa regionale. Il numero degli addetti è in funzione alla mole di attività e viene valutato nel riesame da parte della direzione.

### **SISTEMA GESTIONE QUALITÀ:**

La Struttura aderisce al Sistema Gestione Qualità ISO 9001:2015. Il laboratorio partecipa periodicamente al Controllo Esterno di Qualità EMQN (The European Molecular Genetics Quality Network - UK) e i dati sono disponibili online sul sito di Orpha.net.

La carta dei servizi viene aggiornata periodicamente, a seguito analisi attività di rilevazione legate al Sistema Gestione di Qualità.

### **ATTIVITÀ E RISULTATI:**

L'Istituto per le Malattie Rare "Mauro Baschirotto" è nato con l'intento di aiutare le persone affette da malattie rare, nella diagnosi, nella comprensione, nella gestione medica e riabilitativa della malattia stessa. A queste si affiancano le attività di ricerca che mirano a migliorare le conoscenze diagnostiche e terapeutiche sulle Malattie Rare.

Presso gli ambulatori dell'Istituto i medici sono a disposizione dei pazienti per aiutarli non solo a porre diagnosi, ma anche a capire la loro malattia, le possibili ripercussioni personali, familiari e sociali, le terapie attualmente disponibili e i controlli da eseguire nelle strutture specialistiche territoriali, con possibilità di porre domande e ricevere risposte pertinenti e comprensibili. Particolare attenzione è sempre posta all'aspetto umano.

L'Istituto da anni segue la politica di convocare specialisti con competenze specifiche per la gestione delle singole malattie genetiche, per integrare le visite condotte dai propri specialisti.

Le significative casistiche di alcune particolari malattie hanno consentito agli specialisti la formulazione di osservazioni e ipotesi che hanno messo in luce diversi meccanismi patogenetici come nella Malattia di Lesch-Nyhan o in alcune Leucodistrofie o Eredotassie e che sono stati oggetto di pubblicazioni scientifiche (v. PubMed).

Il laboratorio di Genetica Medica è operante dal 2000 e in questi anni ha continuamente ampliato l'offerta di analisi genetiche, adeguandosi ai bisogni e alle richieste delle strutture sanitarie regionali e nazionali. Attualmente presso il laboratorio della Fondazione sono stati sviluppati e implementati molti test molecolari, parte dei quali non erano disponibili presso altre strutture regionali e, in alcuni casi, nemmeno a livello nazionale. Il laboratorio ha eseguito numerosi test per i fabbisogni del sistema sanitario nazionale ed altri eseguiti a titolo gratuito a favore di strutture estere che attualmente non dispongono di questo tipo di test genetici, nell'ambito di una missione umanitaria di solidarietà internazionale.

Il Laboratorio di Genetica della Fondazione costituisce quindi una realtà ben presente sul territorio regionale, nazionale e internazionale, della quale hanno usufruito negli anni e usufruiscono molteplici strutture sanitarie regionali e nazionali. Queste ultime in particolare comportano per la Regione Veneto un afflusso costante di prestazioni da altre regioni. Il rigore scientifico dei test è sempre stato mantenuto ai massimi livelli consentiti dalle conoscenze attuali e costantemente migliorato con il progredire delle tecnologie d'analisi. Il laboratorio fin dalla sua istituzione svolge anche attività di ricerca i cui risultati sono pubblicati su riviste scientifiche internazionali.

La Fondazione B.I.R.D. è iscritta all'anagrafe dei Centri di Ricerca del Ministero dell'Università e Ricerca.