

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 rev.18 del 27/08/2024

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



Campo di applicazione
Servizi di laboratorio di analisi di genetica medica

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. 370 del 08/04/2022 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 realizzate 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 2023 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 17	607136	TBP	6q27	VNTR
36	Atassia Spinocerebellare Tipo 36	614153	NOP56	20p13	VNTR & RP-PCR
37	Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive	-	APTX, SETX, FXN	-	MLPA
38	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>
39	Atrofia Muscolare Spinale	253300	SMN1 (, SMN2)	5q12.2-q13.3	MLPA
40	Bartter Tipo 3, Sindrome di	607364	CLCNKB	1p36.13	Seq. gDNA
41	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	130650	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	-	MS-MLPA
42	Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita	269700	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
43	Brugada, Sindrome Tipo 6	613119	KCNE3	11q13.4	Seq. gDNA
44	CADASIL	125310	NOTCH3	19p13.12	Seq. gDNA
45	CADASIL/CARASIL, Sindrome	-	NOTCH3, HTRA1		NGS
46	Calcificazione idiopatica dei gangli basali	-	PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	-	NGS
47	Calcificazione idiopatica dei gangli basali		SLC20A2	8p12-p11	Seq. gDNA
48	Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro	609040	PKP2	12p11.21	Seq. gDNA
49	Charcot - Marie - Tooth 1B	118200	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
50	Charcot - Marie - Tooth 2A2	609260	MFN2	1p36.2	Seq. gDNA
51	Charcot - Marie - Tooth 2J	159440	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
52	Charcot - Marie - Tooth 1A	118220	PMP22 (, KIF1B)	17p11.2	MLPA
53	Charcot - Marie - Tooth 2D	601472	GARS	7p14.3	Seq. gDNA
54	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	302800	GJB1	Xq13.1	Seq. gDNA
55	Charcot - Marie - Tooth Tipo 1F/2E	617882	NEFL	8p21.2	Seq. gDNA
56	Corea Ereditaria Benigna	118700	NKX2-1	14q13	Seq. gDNA
57	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di	123400	PRNP	20pter-p12	Seq. gDNA
58	Darier - White, Sindrome	124200	ATP2A2	12q23-q24.1	Seq. gDNA
59	Deficit Multiplo di Sulfatasi	272200	SUMF1	3p26	Seq. gDNA
60	Deficit SHOX, Sindrome da	300582	SHOX	Xp22.33, Yp11.3	MLPA
61	Deficit SHOX, Sindrome da	300582	SHOX	Xp22.33, Yp11.3	Seq. gDNA
62	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina	607485	GRN	17q21.31	Seq. gDNA
63	Demenza Frontotemporale	600274	GRN, MAPT	17q21.31	MLPA
64	Demenza Frontotemporale con Parkinsonismo	260540	MAPT	17q21.31	Seq. gDNA
65	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia	125370	ATN1	12p13.31	VNTR & RP-PCR
66	Diabete Insipido Nefrogenico di Tipo 2	125800	AQP2	12q13	Seq. gDNA
67	Diabete Insipido Nefrogenico Tipo 1	304800	AVPR2	Xq28	Seq. gDNA
68	Distrofia Corneale di Groenouw Tipo I	121900	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
69	Distrofia Corneale Legata a TGFBI	121900	TGFBI	5q31	Seq. gDNA
70	Distrofia Corneale Tipo Avellino	607541	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
71	Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers	608470	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
72	Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke	602082	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
73	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti	210370	CYP4V2	4q35.1	Seq gDNA
74	Distrofia Miotonica Tipo 1	160900	DMPK	19q13.2-q13.3	VNTR & RP-PCR
75	Distrofia Miotonica Tipo 2	602668	CNBP	3q13.3-q24	VNTR & RP-PCR
76	Emocromatosi Ereditaria	235200	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	-	MLPA
77	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>
78	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A	602390	HFE2	1q21.1	Seq. gDNA
79	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B	613313	HAMP	19q13.12	Seq. gDNA
80	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	604250	TFR2	7q22	Seq. gDNA
81	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	606069	SLC40A1	2q32	Seq. gDNA
82	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia di Tipo 2	300672	CDKL5	Xp22	Seq. gDNA
83	Farber, Sindrome di	228000	ASAH1	8p22	Seq. gDNA
84	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	Reverse dot-Blot
85	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	Seq. gDNA
86	Friedreich, Atassia	229300	FXN	9q21.11	Seq. gDNA
87	Friedreich, Atassia	229300	FXN	9q21.11	VNTR & RP-PCR
88	Gardner, Sindrome	175100	APC	5q22.2	MLPA
89	Gardner, Sindrome	175100	APC	5q22.2	Seq. gDNA
90	Gitelman, Sindrome	263800	SLC12A3	16q13	Seq. gDNA
91	Gitelman, Sindrome	263800	SLC12A3	16q13	MLPA
92	Glicogenosi Tipo 5	232600	PYGM	11q13	Seq. gDNA
93	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH1	9q22.3	MLPA
94	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH1	9q22.3	Seq. gDNA
95	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH2	1p34.1	Seq. gDNA
96	Huntington Like Tipo 1, Corea Di	603218	PRNP	20pter-p12	Seq. gDNA
97	Huntington Like Tipo 2, Corea	606438	JPH3	16q24.2	VNTR & RP-PCR
98	Huntington, Corea	143100	HTT	4p16.3	VNTR & RP-PCR
99	Immunodeficienza dovuta a deficit di WASP	614493	WIPF1	2q31.1	Seq. gDNA
100	Insomnia Familiare Fatale	600072	PRNP	20pter-p12	Seq. gDNA
101	Iperferritinemia con o senza cataratta	600886	FTL	19q13.33	Seq. gDNA
102	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente	260920	MVK	12q24	Seq. gDNA
103	Iperornitinemia	258870	OAT	10q26	Seq. gDNA
104	Ipertensione polmonare ereditabile	-	ACVRL1, ENG, BMPR2	-	MLPA
105	Ipertermia Maligna - NGS, Suscettibilita' A - NGS	-	RYR1, CACNA1S	-	NGS
106	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	145600	RYR1	19q13.1	Seq. hot-spot gDNA
107	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	145600	RYR1	19q13.1	Seq. hot-spot gDNA
108	Ipertermia Maligna Tipo 5 (Suscettibilita')	601887	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
109	Ipoacusia Ereditaria	603720	STRC	15q15.3	MLPA
110	Ipoceruloplasminemia Ereditaria	604290	CP	3q24-q25.1	Seq. gDNA
111	Ipofosfatemia legata all'X	307800	PHEX	Xp22.11	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	MLPA

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Locus</i>	<i>Gene</i>	<i>Metodo</i>
118	Lesch - Nyhan, Sindrome	300322	HPRT1	Xq26-q27.2	Seq. gDNA
119	Leucodistrofia Ipmielinizzante Tipo 2	608804	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
120	Leucodistrofia Metacromatica	250100	ARSA	22q13.31-qter	Seq. gDNA
120	Leucodistrofia Metacromatica	249900	PSAP	10q22.1	Seq. gDNA
121	Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca	615651	CLCN2	3q27.1	Seq. gDNA
122	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome	151623	TP53	17p13.1	Seq. gDNA
123	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome di	609265	CHEK2	22q12.1	Seq. gDNA
124	Linfedema - Distichiasi, Sindrome	153400	FOXC2	16q24.3	Seq. gDNA
125	Lipodistrofia congenita Generalizzata Tipo 1	608594	AGPAT2	9q34.3	Seq. gDNA
126	Malformazione Caverosa Cerebrale Familiare		CCM1,CCM2		MLPA
127	Malformazione Caverosa Cerebrale Familiare		KRIT1, CCM2, PDCD10		NGS
128	MELAS, Sindrome	540000	MT-TL1	mtDNA	Seq.mtDNA
129	Menkes, Sindrome	309400	ATP7A	Xq12-q13	MLPA
130	Menkes, Sindrome	309400	ATP7A	Xq12-q13	Seq. gDNA
131	MERRF, Sindrome	545000	MT-TK	mtDNA	Seq.mtDNA
132	Miotonia Aggravata Da Potassio	608390	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
133	Miotonia Congenita di Becker	255700	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
134	Miotonia Congenita di Becker	255700	CLCN1	7q34	MLPA
135	Miotonia Congenita di Thomsen	160800	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
136	Miotonia Congenita di Thomsen	160800	CLCN1	7q34	MLPA
137	NARP, Sindrome	551500	MT-ATP6	mtDNA	Seq.mtDNA
138	Neuroferritinopatia tipo 3	606159	FTL	19q13.33	Seq. gDNA
139	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione	118220	PMP22 (, KIF1B)	17p11.2	MLPA
140	Niemann - Pick A, Sindrome	257200	SMPD1	11p15.4-p15.1	Seq. gDNA
141	Niemann - Pick B, Sindrome	607616	SMPD1	11p15.4-p15.1	Seq. gDNA
142	Niemann - Pick Di Tipo C2 , Malattia	607625	NPC2	14q24.3	Seq. gDNA
143	Niemann - Pick Tipo C1 /D, Malattia	257220	NPC1	18q11.2	Seq. gDNA
144	Niemann - Pick, Malattia	257220	NPC1, NPC2 (, SMPD1)		MLPA
145	Omocisteinuria Classica da Deficit CBS	236200	CBS	21q22.3	Seq. gDNA
146	Omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrofolato reductasi	236250	MTHFR	1p36.22	Seq. gDNA
147	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1	170500	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
148	Paralisi Periodica Ipokaliemica	170400	KCNE3	11q13.4	Seq. gDNA
149	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	170400	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
150	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	170400	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
151	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	170400	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
152	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	170400	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. hot-spot gDNA
153	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1 (Suscettibilità)	188580	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
154	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità	613239	KCNJ18	17p11.2	Seq. gDNA
155	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg	168300	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
156	Paraplegia Spastica	-	ATL1, SPAST	-	MLPA

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

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Locus</i>	<i>Gene</i>	<i>Metodo</i>
193	Rendu - Osler - Weber, Sindrome di	187300	ENG	9q34.11	Seq. gDNA
194	Rett Associata a FOXP1, Sindrome	643454	FOXP1	14q13	Seq. gDNA
195	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	312750	MECP2	Xq28	Seq. gDNA
196	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	312750	MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1)	Xq28	MLPA
197	Ritardo mentale legato al cromosoma X	300419	ARX	Xp22.13	Seq. gDNA
198	Sclerosi laterale amiotrofica	-	ALS2, ANG, CHCHD10, FIG4, FUS/TLS, KIF5A, OPTN, SETX, SOD1, SPART, TARDBP, VAPB, VCP	-	NGS
199	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1	105550	C9ORF72	9p21.1	VNTR & RP-PCR
200	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1	105400	SOD1	21q22.1	Seq. gDNA
201	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4	602433	SETX	9q34.13	Seq. gDNA
202	Sclerosi Tuberosa	-	TSC1, TSC2	9q34, 16p13.3	NGS
203	Sclerosi Tuberosa Associata a TSC1	191100	TSC1	9q34	MLPA
204	Sclerosi Tuberosa Associata a TSC1	191100	TSC1	9q34	Seq. gDNA
205	Sclerosi Tuberosa Associata a TSC2	613254	TSC2	16p13.3	MLPA
206	Sclerosi Tuberosa Associata a TSC2	613254	TSC2	16p13.3	Seq. gDNA
207	Sferocitosi, Tipo 4	612653	SLC4A1	17q21-q22	Seq. gDNA
208	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome	304700	TIMM8A	Xq22	Seq. gDNA
209	Sordità Indotta Da Aminoglicosidi	580000	MT-RNR1	mtDNA	Seq.mtDNA
210	Sordità Non sindromica	-	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1)	13q11-q12	MLPA
211	Sordità Non sindromica Tipo 1A	220290	GJB2	13q11-q12	Seq. gDNA
213	Sordità Non sindromica		GJB6	13q11-q12	Seq. gDNA
212	SUFU, Sindromi Associate Al Gene	155255	SUFU	10q24.32	Seq. gDNA
213	Teleangectasia Emorragica Ereditaria	600376	ACVRL1, ENG, BMPR2	-	MLPA
214	Teleangectasia Emorragica Ereditaria	-	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4		NGS
215	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1	187300	ENG	9q34.11	Seq. gDNA
216	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2	600376	ACVRL1	12q13.13	Seq. gDNA
217	TP53, Patologie Associate a	191170	TP53	17p13.1	Seq. gDNA
218	TP63, Patologie Associate a	603273	TP63	3q28	Seq. gDNA
219	Trombofilia dovuta a Fattore II	188050	F2	11p11-q12	Seq. hot-spot gDNA
220	Trombofilia dovuta a Fattore V di Leiden	188055	F5	1q23	Seq. hot-spot gDNA
221	Trombofilia legata al gene MTHFR	236250	MTHFR	1p36.22	Seq. hot-spot gDNA
222	Unghie Gialle, Sindrome	153300	FOXC2	16q24.3	Seq. gDNA
225	Vasculopatie	-	CACNA1A SCN1A, ATP1A2, CTC1, CSF1R, CTSA, ITM2B, TTR		NGS
226	Vasculopatie / Stroke	-	COL4A1, COL4A2, Col3A1, TREX1, GL, FOXC1, ABCC6, NOTCH3, HTRA1, APP		NGS
227	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia	235550	SP110	2q37.1	Seq. hot-spot gDNA
228	Waardenburg Tipo 1, Sindrome	193500	PAX3	2q36.1	Seq. gDNA
229	Wilson, Sindrome	277900	ATP7B	13q14.3	MLPA
230	Wilson, Sindrome	277900	ATP7B	13q14.3	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo
231	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 & 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 deletato (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

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/

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.

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. I volumi sono definiti in base all'organizzazione interna e alle convenzioni in corso.

La tipologia delle prestazioni, come già indicato, è la seguente:

- 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.

ATTIVITA' 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, famigliari 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.