

MELAS (MTTL1, mutaz 3243A-G)	X											
Nefropatie da difetto di uromodulina (UMOD)					X							
Neoplasie endocrine multiple tipo I (MEN1)			X									
Neoplasie endocrine multiple tipo II - MEN2 (RET)			X									
Pancreatite cronica fam.(SPINK1, PRSS1)			X									
Paragangliomi fam. (SDHB, SDHC, SDHD)			X									
Peutz-Jeghers (LKB1)			X									
Polimorfismi E2, E3, E4 (APOE)	X		X			X						
Prader-Willi/Angelman, con FISH e analisi di metilaz.	X		X								X	
Rene policistico autos dominante, analisi di linkage (PKD1, PKD2)			X									
Ritardo mentale/ Menopausa prec. /Tremori-atassia da X Fragile (FMR1)			X							X		
Sclerosi laterale amiotrofica (SOD1, FUS, TDP43)	X											
Sclerosi tuberosa (TSC1, TSC2)			X									
Sindromi autoinfiammatorie (MEFV, MVK, TNFRSF1A)	X											
Smith-Magenis, con FISH			X									
EEC3 (ectrodactily, ectodermal dysplasia, cleft-lip/palate3), SHFM4 (Split hand foot malformation4), Rapp-Hodgkin syndrome (RHS) (TP63)		X										
Sordità congenita (CX26)	X											
Sordità da mutazione MTDNA 1555 A>G	X											
Talassemie	X				X							
Trombofilie		X		X	X	X	X	X	X		X	X
Tumori gastrointest stromali fam. (KIT, PDGFRA)			X									
Tumori non poliposici del colon (MLH1, MSH2)			X									
Tumori non poliposici del colon (MSH6)					X							
von Hippel-Lindau (VHL)			X									
Williams-Beuren, con FISH			X									

OIRM = OIRM-S.Anna, Lab. Genetica / OIRMa = OIRM-S.Anna, altri laboratori / SGB = S.Giovanni Battista, Lab. Genetica / SGBa = S.Giovanni Battista, altri Laboratori / SLUI = S.Luigi / MAVI = Maria Vittoria / VC, NO, CN, AL / Priv1, Priv2 = Laboratori privati accreditati. Nella prima colonna il nome dei geni è entro parentesi.

Per dettagli su come contattare i referenti dei singoli test è possibile riferirsi al Centro di Coordinamento della Rete interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle D'Aosta (tel: 0112402127 / email: info@malattierarepiemonte.it