

<b>PATOLOGIA ANALIZZATA</b>	<b>GENI ANALIZZATI</b> - nome del gene analizzato - metodo di analisi - SENSIBILITÀ (DR)	<b>PERCORSO DIAGNOSTICO</b> <b>TEMPI MEDI DI RISPOSTA</b>
S.TURNER	<b>GENE SRY</b> REGIONE CENTROMERICA DYZ3	PCR (91.29.3): 2 3 GG
DISGENESIA GONADICA 46,XY	<b>GENE SRY</b> Tutto il gene DR: 30%	PCR (91.29.3): 1 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 2 10 GG
DSD XY CON/SENZA MALFORMAZIONI RENALI	<b>GENE NR5A1/SF1</b> TUTTI GLI ESONI ED I SITI DI SPLICING DR: NON NOTA	PCR (91.29.3): 2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 4 20 GG
S. PERSISTENZA DOTTI DI MULLER	<b>GENE AMH</b> Tutti gli esoni (5) e i siti di splicing DR: >80%	PCR (91.29.3): 4 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 7 20 GG
DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI	<b>GENE HSD 17B3</b> Tutte le regioni codificanti (11 esoni) e di splicing DR> 80%	PCR (91.29.3): 11 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):11 30GG
INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI	<b>GENE AR</b> Tutte le regioni codificanti (8 esoni) e di splicing DR: CAIS 90%, PAIS 60%	PCR (91.29.3): 8 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 13 40GG
DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI	<b>GENE SRD5A2</b> Tutte le regioni codificanti (5 esoni) e di splicing DR: 70%	PCR (91.29.3): 5 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 5 20GG
DEFICIT DI 21 IDROSSILASI	<b>GENE CYP21A2</b> Tutto il gene, promotore ed introni compresi DR: 97%	PCR (91.29.3):3 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):7 40 GG
DEFICIT DI 11 IDROSSILASI	<b>GENE CYP11B1</b> Tutto il gene, promotore ed introni compresi DR: >80%	PCR (91.29.3):3 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):8 40GG
DEFICIT ENZIMA AROMATASI	<b>GENE CYP19A1</b> Esoni dal 2 al 10 siti di splic compresi	PCR (91.29.3):4 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):7 40GG
IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA associata a IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO	<b>GENE DAX1</b> Tutte le regioni codificanti (2 esoni) e di splicing  DR> 90%	PCR (91.29.3): 2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 4 20GG
IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO	<b>GENE GnRHR</b> Tutte le regioni codificanti (3 esoni) e di splicing DR: NON NOTA	PCR (91.29.3):3 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):4 20 GG
DEFICIT MULTIPLO DI ORMONI IPOFISARI	<b>GENE PROP1</b> Tutte le regioni codificanti (3 esoni) e di splicing DR: 15%	PCR (91.29.3): 2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 3 20 GG

<b>PATOLOGIA ANALIZZATA</b>	<b>GENI ANALIZZATI</b> - nome del gene analizzato - metodo di analisi - SENSIBILITÀ (DR)	<b>PERCORSO DIAGNOSTICO</b> <b>TEMPI MEDI DI RISPOSTA</b>
DISPLASIA SETTOTTICA DEFICIT MULTIPLO DI ORMONI IPOFISARI CON IPOFISI NEUROECTOPICA	<b>GENE HESX1</b> Tutte le regioni codificanti (4 esoni) e di splicing DR: 2%	PCR (91.29.3): 2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 3 20 GG
DEFICIT MULTIPLO DI ORMONI IPOFISARI	<b>GENE POU1F1 (PIT-1)</b> Tutte le regioni codificanti (6 esoni) e di splicing	PCR (91.29.3): 5 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 6 20 GG
DEFICIT ISOLATO DI GH	<b>GENE hGH-N</b> Tutte le regioni codificanti (5 esoni) e di splicing DR> 70%	PCR (91.29.3):2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):4 30GG
S. DI LARON	<b>GENE GHR</b> Tutte le regioni codificanti (10 esoni) e di splicing DR: 90%	PCR (91.29.3):10 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):10 40GG
S. LERY WEILL BASSA STATURA (CON SEGNO DI MADELUNG)	<b>GENE SHOX</b> Tutte le regioni codificanti (6 esoni) e di splicing DR: 90% LW e 30%BS	PCR (91.29.3):5 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):5 20GG
S. LERY WEILL BASSA STATURA (CON SEGNO DI MADELUNG)	<b>GENE SHOX</b> Ricerca delezioni nel locus mediante MLPA	PCR (91.29.3):2 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):2 20GG
RESISTENZA AL TSH	<b>GENE TSHR</b> Tutte le regioni codificanti (10 esoni) e di splicing DR> 80%	PCR (91.29.3):11 SEQUENZIAMENTO (91.30.3):14 45 GG
RESISTENZA A T3/T4	<b>GENE THR</b> Tutte le regioni codificanti (8 esoni) e di splicing DR: NON NOTA	PCR (91.29.3): 8 SEQUENZIAMENTO (91.30.3): 8 40GG

NB: 1 nel caso in cui il campione inviato sia costituito da prelievo ematico, ogni analisi viene preceduta dall'estrazione del DNA (91.36.5) che richiede un tempo medio di attesa/esecuzione di 2-5 gg

<sup>2</sup> **Detection Rate (DR):** rappresenta la frazione di casi in cui ci si attende una mutazione nel gene in esame sul totale dei pazienti con fenotipo compatibile e/o indicazione al test per il gene stesso. (ad esempio tra i pazienti con fenotipo suggestivo di disgenesia gonadica 46,XY, il gene SRY mutato rappresenta il fattore causativo nel 30% circa del totale).

**NB: tranne che le malattie meglio studiate, la stima della Detection Rate è necessariamente approssimativa.**

<sup>3</sup> **Tempi di Risposta:** viene indicato il tempo medio (oppure l'intervallo previsto di tempo minimo e massimo) tra la data di accettazione del campione presso il laboratorio ed invio del referto. Per cause di forza maggiore (es. indisponibilità del personale tecnico) i tempi effettivi necessari per la refertazione possono discostarsi dai tempi indicati.