

RICHIESTA ANALISI MULTIGENICA
DATA RICHIESTA

ANALISI MULTIGENICA (Compilazione obbligatoria)		(Utilizzare la seconda pagina del presente modulo o inserire descrizione)						
CAMPIONI INVIATI		Paziente <input type="checkbox"/>	Famigliari <input type="checkbox"/>	Madre <input type="checkbox"/>	Padre <input type="checkbox"/>	Altro <input type="checkbox"/>		
TIPO CAMPIONE (compilazione obbligatoria)		<input type="checkbox"/> Sangue in EDTA (2 provette tappo viola con 5-6 mL.)		<input type="checkbox"/> Saliva (in raccoglitori Oragene)	<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> Altro (specificare)		
PAZIENTE (Compilazione obbligatoria)		Nome		Cognome				
		Data di nascita	Codice fiscale:					
		Sesso <input type="checkbox"/> Maschio	<input type="checkbox"/> Femmina		Razza ed etnia:			
		Indirizzo:	Via					
		CITTA'	PROV.	CAP				
		Telefono:	E-mail:					
DIAGNOSI O SOSPETTO CLINICO								
SI PREGA DI FORNIRE UNA SINOSSI SUL FENOTIPO DEL PAZIENTE								
TEST GENETICI PRECEDENTI		<input type="checkbox"/> Analisi cromosomica (specificare) <input type="checkbox"/> Altre indagini di biologia molecolare (specificare) <input type="checkbox"/> Consulenza Genetica						
FAMIGLIA		(Nome, cognome)			Grado di parentela			
		Data di nascita	Data Prelievo	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>	SINTOMATICO			
		(Nome, cognome)			Grado di parentela			
		Data di nascita	Data Prelievo	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>	SINTOMATICO			
		(Nome, cognome)			Grado di parentela			
		Data di nascita	Data Prelievo	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>	SINTOMATICO			
		INFORMAZIONI SUL MEDICO RICHIEDENTE (compilazione obbligatoria)		(Nome, Cognome)			(Contatto)	
				(Denominazione, indirizzo)				
		IL CONSENSO INFORMATO È ALLEGATO ALLA PRESENTE RICHIESTA:						SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>
IL CONSENSO INFORMATO È CONSERVATO PRESSO LA TRUTTURA MITTENTE:						SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>		
(compilazione obbligatoria)								

ANALISI MULTIGENICHE
GENERALI

ARITMIE EREDITARIE e FIBRILLAZIONE ATRIALE (38 geni)	<input type="checkbox"/>	CARDIOMIOPATIE STRUTTURALI (62 geni)	<input type="checkbox"/>
PATOLOGIE EPATICHE EREDITARIE (116 geni)	<input type="checkbox"/>	DISABILITÀ INTELLETTIVA (149 geni)	<input type="checkbox"/>
DISTROFIE RETINICHE NON-SINDROMICHE (98 geni)	<input type="checkbox"/>	EPILEPSIA (76 geni)	<input type="checkbox"/>
IPOACUSIA NON SINDROMICA DI TIPO DFNB (48 geni)	<input type="checkbox"/>		

CARDIOLOGIA

CARDIOMIOPATIA DILATATIVA (35 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DEL QT BREVE (3 geni)	<input type="checkbox"/>
CARDIOMIOPATIE DA NON-COMPATTAZIONE DEL VENTRICOLO SINISTRO (11 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DEL QT LUNGO (13 geni)	<input type="checkbox"/>
CARDIOMIOPATIE IPERTROFICHE (22 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI BRUGADA (9 geni)	<input type="checkbox"/>
CARDIOMIOPATIE RESTRITTIVE (7 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI NOONAN (8 geni)	<input type="checkbox"/>
DISPLASIA ARITMOGENA DEL VENTRICOLO DESTRO (8 geni)	<input type="checkbox"/>	TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIMORFA CATECOLAMINERGICA (4 geni)	<input type="checkbox"/>
FIBRILLAZIONE ATRIALE (13 geni)	<input type="checkbox"/>		

GASTROENTEROLOGIA

COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA (4 geni)	<input type="checkbox"/>	MALATTIE INFIAMMATORIE INTESTINALI (48 geni)	<input type="checkbox"/>
COLESTASI (20 geni)	<input type="checkbox"/>	MALATTIE METABOLICHE DEL FEGATO (7 geni)	<input type="checkbox"/>
DIARREA CONGENITA (35 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI ADAMS-OLIVER (5 geni)	<input type="checkbox"/>
DISORDINI FIBROCISTICI EPATICI (13 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI ALAGILLE (2 geni)	<input type="checkbox"/>
ERRORI CONGENITI METABOLISMO CON INTERESSAMENTO EPATICO (43 geni)	<input type="checkbox"/>		

NEFROLOGIA

ANOMALIE CONGENITE DEL RENE E DEL TRATTO URINARIO (CAKUT) (28 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI MECKEL (12 geni)	<input type="checkbox"/>
NEFRONOPTISI (19 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME NEFROSICA (29 geni)	<input type="checkbox"/>

NEUROLOGIA

DEMENZA FRONTOTEMPORALE FAMILIARE (9 geni)	<input type="checkbox"/>	MALATTIA DI PARKINSON EREDITARIA (10 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA AUTOSOMICA (ARID) (57 geni)	<input type="checkbox"/>	MALFORMAZIONI CEREBRALI CONGENITE (31 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA AUTOSOMICA NON-SINDROMICA (ARID-NS) (29 geni)	<input type="checkbox"/>	NEUROPATIE EREDITARIE DI TIPO DEMIELINIZZANTE (21 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA AUTOSOMICA SINDROMICA (ARID-S) (28 geni)	<input type="checkbox"/>	NEUROPATIE EREDITARIE DI TIPO MOTO-SENSORIALE (36 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA LEGATA AL CHR X (XLID) (92 geni)	<input type="checkbox"/>	NEUROPATIE EREDITARIE PREVALENTEMENTE MOTORIE (42 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA NON-SINDROMICA LEGATA AL CHR X (XLID-NS) (68 geni)	<input type="checkbox"/>	NEUROPATIE EREDITARIE PREVALENTEMENTE SENSORIALI (14 geni)	<input type="checkbox"/>
DISABILITÀ INTELLETTIVA SINDROMICA LEGATO AL CHR X (XLID-S) (24 geni)	<input type="checkbox"/>	NEUROPATIE EREDITARIE (52 geni)	<input type="checkbox"/>
EPILESSIA, INSORGENZA NEL PRIMO ANNO DI VITA, NON-SINDROMICA (28 geni)	<input type="checkbox"/>	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA FAMILIARE (18 geni)	<input type="checkbox"/>
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (17 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI RETT/ANGELMAN E DISORDINI ASSOCIATI (16 geni)	<input type="checkbox"/>
EPILESSIA NELL'INFANZIA, NON-SINDROMICA (25 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROMI CONGENITI CON IL SEGNO MOLARE (22 GENI)	<input type="checkbox"/>
MICROENCEFALIA (100 GENI)	<input type="checkbox"/>		

OFTALMOLOGIA

ACROMATOPSIA (3 geni)	<input type="checkbox"/>	FUNDUS ALBIPUNCTATUS/RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (4 geni)	<input type="checkbox"/>
ALBINISMO (35 geni)	<input type="checkbox"/>	MALATTIA DI STARGARDT (3 geni)	<input type="checkbox"/>
AMAURIOSI CONGENITA DI LEBER (20 geni)	<input type="checkbox"/>	RETINITE PIGMENTOSA (59 geni)	<input type="checkbox"/>
ATROFIA OTTICA (4 geni)	<input type="checkbox"/>	SINDROME DI USHER (12 geni)	<input type="checkbox"/>
DISTROFIE DEI CONI E DEI BASTONCELLI (26 geni)	<input type="checkbox"/>	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE (4 geni)	<input type="checkbox"/>

OTORINO

IPOACUSIA NON SINDROMICA DI TIPO DFNA (29 geni)	<input type="checkbox"/>	IPOACUSIA NON SINDROMICA DI TIPO DFNX (5 geni)	<input type="checkbox"/>
IPOACUSIA NON SINDROMICA EREDITARIA (73 geni)	<input type="checkbox"/>		

ENDOCRINOLOGIA

DIABETE MONOGENICO (14 geni)	<input type="checkbox"/>
------------------------------	--------------------------

REUMATOLOGIA

PANNELLO FEBBRE PERIODICHE E AUTOINFIAMMAZIONE (23 geni)	<input type="checkbox"/>
--	--------------------------

PNEUMOLOGIA

DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE (12 geni)	<input type="checkbox"/>
--	--------------------------

Research&Innovation srl

Torre della Ricerca
 C.so Stati Uniti, 4 int. F
 35127 Padova
 Tel: 0498705062 – fax: 0498706696
 www.researchinnovation.com
 info@researchinnovation.com

ISO 9001
BUREAU VERITAS
 Certification

