

JANE DOE

VIA XXXXXXXXXXX

80100 - NAPOLI (NA)

Data di nascita: XX/XX/XXXX

(XXXXX - XXXXX)(XXXX)

Data Accettazione: XX/XX/XXXX

Data Refertazione: XX/XX/XXXX

Sezione di Genetica Molecolare

Pagina 1 di 4

**SEQUENZIAMENTO MASSIVO PARALLELO – NGS – ION TORRENT
CARDIOMIOPATIE ED ARITMOPATIE**

Campione Analizzato: Sangue periferico

Note al campione: Idoneo.

Metodo di estrazione: Colonnine in fase solida

Conc. Fluorimetro: 73 ng/μL

Pannello Utilizzato: Ion AmpliSeq™ Cardiac Arrhythmias and Cardiomyopathy Research Panel v2

Piattaforma: ION Torrent

Preparazione Library: Ion Chef

Preparazione Template: Ion Chef

Sequenziatore: Ion S5

CHIP: 520

Barcode: IonCode_31

Ampliconi sequenziati: 2.198	Basi sequenziate: 409.606
Numero medio di letture per amplicone: 360.3	Numero medio di letture per base: 355.2
Uniformità di copertura: 93.53%	Uniformità di copertura: 92.76%

MIOCARDIO NON COMPATTATO			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
DTNA	Nessuna		

FORAME OVALE PERVIO, DIFETTO INTER-ATRIALE O INTER-VENTRICOLARE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
MYH6	Nessuna		

SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
PRKAG2	Nessuna		

SINDROME DI NOONAN			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
PTPN11	Nessuna		

DISPLASIA ARITMOGENA DEL VENTRICOLO DESTRO			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
DES	Nessuna	JUP	Nessuna
DMD	Nessuna	PDLIM3	Nessuna
DSC2	Nessuna	PKP2	Nessuna
DSG2	Nessuna	TGFB3	Nessuna
DSP	Nessuna	TMEM43	Nessuna
GJA1	Nessuna		

CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
ACTC1	Nessuna	MYH7	Nessuna
ACTN2	Nessuna	MYL2	Nessuna
ANKRD1	Nessuna	MYL3	Nessuna
CALR3	Nessuna	MYLK2	Nessuna
CAV3	Nessuna	MYOZ2	Nessuna
CSRP3	Nessuna	NEXN	Nessuna
DES	Nessuna	PLN	Nessuna
EYA4	Nessuna	PRKAG2	Nessuna
FKTB	Nessuna	RAF1	Nessuna
GATAD1	Nessuna	TCAP	Nessuna
GJA1	Nessuna	TNNI3	Nessuna
GLA	Nessuna	TNNT2	Nessuna
JPH2	Nessuna	TPM1	Nessuna
LAMP2	Nessuna	TTR	Nessuna
MYBPC3	Nessuna	VCL	Nessuna

CARDIOMIOPATIA DILATATIVA			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
ABCC9	Nessuna	MYPN	Nessuna
ACTC1	Nessuna	NEBL	Nessuna
ACTN2	Nessuna	NEXN	Nessuna
ANKRD1	Nessuna	PDLIM3	Nessuna
BAG3	Nessuna	PLN	Nessuna
CRYAB	Nessuna	RAF1	Nessuna
CSRP3	Nessuna	RMB20	Nessuna
DES	Nessuna	SCN5A	Nessuna
DSG2	Nessuna	SGCD	Nessuna
DSP	Nessuna	TAZ	Nessuna
GJA1	Nessuna	TCAP	Nessuna
GJA5	Nessuna	TMPO	Nessuna
LAMP2	Nessuna	TNNC1	Nessuna
LDB3	Nessuna	TNNI3	Nessuna
LMNA	Nessuna	TNNT2	Nessuna
MYBPC3	Nessuna	TPM1	Nessuna
MYH6	Nessuna	TXNRD2	Nessuna
MYH7	Nessuna	VCL	Nessuna

SINDROME DI BRUGADA E SINDROME DELLA MORTE IMPROVVISA DEL LATTANTE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
CACNA1C	Nessuna	KCNJ8	Nessuna
CACNA2D1	Nessuna	RANGRF	Nessuna
CACNB2	Nessuna	SCN1B	Nessuna
GPD1L	rs72552292 – c.247G>A – p.Glu83Lys eterozigote	SCN3B	Nessuna
HCN4	Nessuna	SCN5A	Nessuna
KCND3	Nessuna	SCN10A	Nessuna
KCNE3	Nessuna	SLMAP	Nessuna

SINDROME DEL QT LUNGO/CORTO			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
AKAP9	Nessuna	KCNH2	Nessuna
ANK2	Nessuna	KCNJ2	Nessuna
CACNA1C	Nessuna	KCNJ5	Nessuna
CALM1	Nessuna	KCNQ1	Nessuna
CALM2	Nessuna	NOS1AP	Nessuna
CAV3	Nessuna	SCN4B	Nessuna
KCNE1	Nessuna	SCN5A	Nessuna
KCNE2	Nessuna	SNTA1	Nessuna

FIBRILLAZIONE ATRIALE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
GJA5	Nessuna	KCNJ2	Nessuna
HCN4	Nessuna	KCNQ1	Nessuna
KCNA5	Nessuna	NPPA	Nessuna
KCNE1L	Nessuna	SCN2B	Nessuna

TACHICARDIA VENTRICOLARE E FIBRILLAZIONE VENTRICOLARE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
CALM1	Nessuna	KCNJ2	Nessuna
CASQ2	Nessuna	RYR2	Nessuna
DPP6	Nessuna	TRDN	Nessuna

SINDROME DI TIMOTHY			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
CACNA1C	Nessuna	SNTA1	Nessuna

BLOCCO ATRIO-VENTRICOLARE			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
GJA5	Nessuna	TRPM4	Nessuna

CARDIOMIOPATIA ATRIALE CON BLOCCO CARDIACO (ATRIAL STANDSTILL)			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
NPPA	Nessuna	SCN5A	Nessuna

MALATTIA DEL NODO DEL SENO FAMILIARE (SSS) TIPO II			
Gene	Mutazione	Gene	Mutazione
HCN4	Nessuna	RANGRF	Nessuna

La mutazione c.247G>A (p.Glu83Lys) ritrovata nel gene GPD1L è riportata come patogenetica per SIDS e per la Sindrome di Brugada tipo 2. Tuttavia, non esiste una letteratura robusta che confermi il dato riportato (<https://www.omim.org/entry/611778> - Van Norstrand, D. W. et al. **Molecular and functional characterization of novel glycerol-3-phosphate dehydrogenase 1-like gene (GPD1-L) mutations in sudden infant death syndrome.** Circulation (2007) 116: 2253-2259).

NOTA BENE: I geni studiati sono stati selezionati su indicazione del Medico Curante, ovvero sulla base delle evidenze correnti in letteratura medica. In tali geni sono state trovate varianti polimorfiche che, allo stato attuale delle conoscenze, **NON SONO** associate a malattia ed il cui elenco verrà conservato presso il laboratorio al pari degli altri dati sensibili.

Le mutazioni studiate sono trasmissibili per via genetica, pertanto in caso di positività si rende necessaria la ricostruzione dell'albero genealogico e lo studio dei consanguinei diretti.

Per la corretta comprensione dei risultati ed eventuali integrazioni a questo esame si consiglia consulenza presso il Medico Richiedente.

SPECIFICHE TECNICHE E VALIDAZIONE DEI METODI UTILIZZATI

Tutte le standardizzazioni (*sensibilità, robustezza, riproducibilità ed affidabilità*) sono state eseguite secondo le linee guida europee emanate da "European Network of Official Medicines Control Laboratories".

VALIDAZIONE DEGLI OPERATORI: Gli operatori che eseguono il test si sono sottoposti a validazione secondo la linea guida europea PA/PH/PCML (98 – 22).