



REGIONE DEL VENETO
AZIENDA OSPEDALE - UNIVERSITA' DI PADOVA
CLINICA NEFROLOGICA
Direttore Prof.ssa **Angela D'Angelo**



Laboratorio di Istomorfologia e Biologia Molecolare del rene
(responsabile Dr.ssa Franca Anglani)

INFORMATIVA PER L'ANALISI MOLECOLARE DI MALATTIA DI DENT AI MEDICI SPECIALISTI E CURANTI

E' necessario inviare:

- 1) Prelievo di sangue del probando ed eventualmente, se necessario della mamma o di altri familiari secondo le modalità sotto riportate; in alternativa circa 2 microgrammi di DNA, con indice di purezza adeguato (1.9-1.7), spedito a temperatura ambiente. Il campione deve essere accuratamente etichettato e criptato
- 2) Scheda clinica che riporti eventuali necessità di urgenza quali: diagnosi preconcezionale o prenatale e diagnosi per valutazioni terapeutiche (trapianto)
- 3) Scheda anagrafica compilata in ogni sua parte
- 4) Autorizzazione dell'Azienda Ospedaliera di appartenenza per l'esecuzione dell'esame "diagnosi molecolare della malattia di Dent" se il paziente è ricoverato. Nel caso il paziente fosse ambulatoriale, l'impegnativa per "diagnosi molecolare di malattia di Dent", con codice di esenzione generico per malattia rara (R99), oppure altro codice se il paziente già l'avesse.
- 5) Copia del consenso informato

L'invio del materiale deve essere preceduto da un avviso via mail o telefonico (Dr.ssa Franca Anglani franca.anglani@unipd.it tel. 049/8212155)

Tale analisi richiederà un tempo non inferiore a 6 mesi. L'analisi verrà effettuata tramite High Resolution Melting (HRM) e sequenziamento diretto dei prodotti di amplificazione del gene CLCN5.

Le risposte verranno inviate via fax (se il fax è collocato in un luogo che garantisca la riservatezza dei dati sensibili dei pazienti) o via posta.

Modalità di prelievo e spedizione di sangue intero per l'analisi del DNA

5-6 ml di sangue periferico in 2 provette (2.5-3 ml per provetta) contenente EDTA come anticoagulante.

Se la spedizione viene fatta in giornata:

conservazione del prelievo a + 4°C e spedizione in ghiaccio bagnato o siberini

Se la spedizione viene fatta nei giorni successivi al prelievo:

conservazione a - 20°C e spedizione in ghiaccio secco

I campioni devono essere inviati in contenitori idonei al trasporto di materiale biologico.

Preghiamo di segnalare eventuali disguidi della procedura

Il campione deve essere inviato a:

Dr.ssa Franca Anglani
Laboratorio di Istomorfologia e Biologia Molecolare del Rene
Policlinico IV piano, stanza 22
Via Giustiniani n° 2
35128 PADOVA
e-mail@unipd.it
tel. 0498212155
fax 0498212151