



innova
LAB
SCARL

GENETICA MOLECOLARE



INDICE

	CARDIOLOGIA	pag. 5
	EMATOLOGIA	” 6
	EPATOPATIE	” 6
	GASTROENTEROLOGIA - NUTRIZIONE	” 6
	GINECOLOGIA - INFERTILITÀ	” 7
	INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE	” 8
	NEUROLOGIA	” 9
	OCULARI	” 16
	REUMATOLOGIA	” 16
	TUMORI GENETICAMENTE DETERMINATI	” 17
	ANALISI SU DNA/RNA SOMATICO, ANALISI DI FARMACOGENETICA TUMORALE	” 18

Offriamo un'ampia gamma di servizi in campo diagnostico che vanno **dalla genetica clinica alla biologia molecolare**. Con un HUB centrale, situato presso il Centro Direzionale di Napoli, e ben quattro Spoke, situati nei punti strategici della nostra città, **INNOVALAB scarl** vuole essere una realtà laboratoristica che punta all'**innovazione** (con indagini di elevata qualità e svolte con l'ausilio di tecnologie di ultima generazione) e soprattutto alla **vicinanza con il paziente**. Infatti la persona potrà esaminare i nostri referti/consulenza con i professionisti presenti nei diversi SPOKE e tali esami potranno essere condivisi con i propri specialisti con la possibilità di richiedere relazioni dettagliate ed approfondimenti. Accuratezza e rapidità operativa rappresentano le caratteristiche principali dei processi analitici in tutte le aree specialistiche in cui opera **INNOVALAB scarl**. Il continuo aggiornamento delle attrezzature ci permette di essere competitivi soprattutto

nel settore della **genetica molecolare** per le varie specialità mediche (dalla diagnosi prenatale e postnatale alla oncologia molecolare, finanche la genetica forense).

GENETICA MOLECOLARE

- Diagnosi di patologie genetiche (da mutazione, da riarrangiamenti genetici e da espansione di triplette)
- Studio delle coagulopatie
- Valutazione del rischio cardiovascolare su base genetica
- Oncologia molecolare
- Infertilità di coppia
- Studio del microbiota intestinale

Il centro dispone della **tecnologia NGS - Next Generation Sequencing** ovvero la possibilità di studiare l'intero genoma o porzioni di esso con un singolo test che conferisce alla metodica la piena adattabilità per qualsiasi tipo di applicazione.

Cardiologia

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Sindrome di Brugada	CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome del QT lungo	13 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome del QT breve	KCNJ2, KCNQ1, KCNH2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Fibrillazione atriale	11 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Cardiomiopatia dilatativa	34 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Cardiomiopatia ipertrofica	24 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Dislipidemie familiari	LMNA, CIDEA, PPARG, CAV1, PLIN1, AKT2, APOA5	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS

Ematologia

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
EMOCROMATOSI	HFE	MUTAZIONI p.C282Y, p.H63D, p.S65C	Real Time PCR
POLICITEMIA	JAK2	Mutazione V617F	Real Time PCR
LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA	BCR/ABL	ANALISI QUANTITATIVA DELL' mRNA DEL GENE CHIMERICO BCR-ABL (M-bcr, p210) E DELL' mRNA DEL GENE ABL	Real Time PCR

Epatopatie

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Malattia di Wilson	ATP7B	Regioni codificanti e giunzione esone-intron	Sequenziamento NGS
Malattia di Wilson	ATP7B	Mutazione specifica	Sequenziamento Sanger
Sindrome di Gilbert	UGT1a1	Espansione TATA box	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare

Gastroenterologia - Nutrizione

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
CELIACHIA	HLA-DQA1 e HLA-DQB1	PRESENZA/ASSENZA HLA DQA1, DQB1, DRB1	PCR multiplex allele specifica e Reverse DotBlot
INTOLLERANZA AL LATTOSIO	LCT	Polimorfismi -13910 C/T, rs4988235, e -22018 G/A, rs182549	Real Time PCR

Ginecologia - Infertilità

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
FIBROSI CISTICA	CFTR	68 MUTAZIONI	PCR multiplex allele specifica e Reverse DotBlot
STERILITÀ MASCHILE	MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA Y	Presenza/assenza marcatori delle regioni AZFa, AZFb ed AZFc	PCR multiplex allele specifica e Reverse DotBlot
TROMBOFILIA	FATTORE II	POLIMORFISMO c.G20210A	Real Time PCR
TROMBOFILIA	FATTORE V DI LEIDEN	POLIMORFISMO c.G1691A	Real Time PCR
TROMBOFILIA	MTHFR	POLIMORFISMO c.C677T	Real Time PCR
TROMBOFILIA	MTHFR	POLIMORFISMO c.A1298C	Real Time PCR
CARIOTIPO	CARIOTIPO	GRANDI DELEZIONI - DUPLICAZIONI - RIARRANGIAMENTI	CARIOTIPO
TROMBOFILIA	PANNELLO COAGULAZIONE	c.G2010A nel fattore II, c.G1691A nel fattore V, c.C677T e c.A1298C nel MTHFR	PCR multiplex allele specifica e Reverse DotBlot

Infettivologia molecolare

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
CITOMEGALOVIRUS	DNA VIRALE	ANALISI QUALITATIVA	Real Time PCR
TOXOPLASMA GONDII	DNA VIRALE	ANALISI QUALITATIVA	Real Time PCR
EPSTEIN BARR	DNA VIRALE	ANALISI QUALITATIVA	Real Time PCR
HERPES VIRUS 1+2	DNA VIRALE	ANALISI QUALITATIVA	Real Time PCR

Neurologia

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Alzheimer	APP, PSEN1, PSEN2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Amiloidosi Ereditaria TTR	TTR	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Array CGH	cariotipo ad alta risoluzione	Grandi delezioni - duplicazioni	Array CGH
Atassia di Friedreich	FXN	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Atassia di Friedreich	FXN	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Atassia Episodica	2-4 geni	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Atassia Spinocerebellare	SCA17	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Atassie geneticamente determinate	98 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Atassie spinocerebellari	SCA1, SCA2, SCA3	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Atassie spinocerebellari	SCA6, SCA7, SCA8	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Atassie spinocerebellari	SCA10, SCA12, DRPLA	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Atrofia muscolare spinale SMA	SMN1, SMN2	Valutazione del numero di copie	MLPA
CADASIL	NOTCH3	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Cavernomi - Angiomi cavernosi	KRIT1, CCM2, PDCD10	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Charcot Marie Tooth 1a	PMP22, GJB1, MPZ	Valutazione numero di copie	MLPA
Charcot Marie Tooth 1a	PMP22	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Charcot Marie Tooth 1b	MPZ	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Charcot Marie Tooth 2a-b2	MFN2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Charcot Marie Tooth 2d	GARS	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Charcot Marie Tooth 2f	HSP27	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Charcot Marie Tooth 5a	BSCL2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Charcot Marie Tooth X linked	GJB1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Connettivopatie, pannello esteso	27 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Corea di Huntington	HTT	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Deficit Psicomotori, pannello esteso	80 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Demenza Frontotemporale	C9orf72	Espansione esanucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Demenza Frontotemporale	GRN, MAPT, VCP	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Demenze, pannello esteso	30 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distonie	TOR1A, THAP1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Distonie	PNKD (DYT8)	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distonie	SLC2A1 (DYT9)	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Distonie	PRRT2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Distonie	12 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distrofia dei Cingoli	17 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distrofia Facio Scapolo Omerale	FSO	Valutazione del numero di copie	Southern Blot
Distrofia maculare di butterfly	PRPH2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distrofia miotonica di Tipo 1 Steinert	DMPK	Valutazione ripetizioni	Southern Blot
Distrofia miotonica di Tipo 2	DMPK	Valutazione ripetizioni	Southern Blot
Distrofia Muscolare di Duchenne / Becker	DMD	Valutazione numero di copie	MLPA
Distrofia Muscolare di Duchenne / Becker	DMD	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Distrofia muscolare vitelliforme di Best	BEST1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Distrofia oculofaringea	PABPN1	Espansione trinucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Emicrania Emiplegica	ATP1a2, CACNA1a, SCN1a	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Encefalopatie epilettiche, pannello esteso	84 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Epilessia frontale notturna	CHRNA4, CHRNA2, CHRNA2, KCNT1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Epilessia lobo temporale LGI1	LGI1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Epilessia mioclonica progressiva di Tipo 1 EPM1 o di Unverricht - Lundborg	CSTB	Espansione dodecamero	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare
Epilessia mioclonica progressiva di Tipo 2 EPM2 o di Lafora	EPM2A, NHLRC1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Ipogonadismo ipogonadotropo	17 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Kearns-Sayre	DNA mitocondriale	Delezioni di ampie porzioni di DNA mitocondriale	PCR, Real Time PCR
Kearns-Sayre	ATP8, TL1	Regioni codificanti	Sequenziamento Sanger
Leucodistrofie, pannello esteso	18 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Lissencefalia di Tipo 1	DCX	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
MELAS	ND1, ND5, TL1	Regioni codificanti	Sequenziamento Sanger
Miotonia di Thomsen	CLCN1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
NARP	ATP6 (subunità 6 dell'ATPasi) nel DNA mitocondriale	Regioni codificanti	Sequenziamento Sanger

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Neurofibromatosi 1	NF1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Neurofibromatosi 2	NF2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Neuropatia ottica di Leber	MT-ND1, MT-ND4 e MT-ND6 del DNA mitocondriale	Regioni codificanti	Sequenziamento Sanger
Niemann-Pick Tipo C	NPC1, NPC2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Paraparesi Spastica	SPG3A, SPG4 SPG7,SPG11, SPG31	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Paraparesi Spastica	89 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Parkinson	SNCA, PARK2, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1	Valutazione numero di copie	MLPA
Parkinson	20 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Rasopatie, pannello esteso	25 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sclerosi Laterale Amiotrofica SLA	SOD1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Sclerosi Laterale Amiotrofica SLA	12 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sclerosi Laterale Amiotrofica SLA	C9orf72	Espansione esanucleotide	Amplificazione delle sequenze ripetute ed elettroforesi capillare

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Sclerosi Laterale Amiotrofica SLA, pannello esteso	23 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome atasso-spastica, pannello esteso	109 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome da deficit di GLUT1	SLC2a1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Sindrome di Bardet-Biedl , pannello esteso	18 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome di Dravet	SCN1a	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Sindrome di Ehlers-Danlos, pannello esteso	14 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome di Legius	SPRED1	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome di MASA , pannello esteso	24 geni	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome MASA / L1CAM	L1CAM	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS

Oculari

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Retinite Pigmentosa	23 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome di Usher	23 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Malattia di Stargardt	23 GENI	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
DEGENERAZIONE MACULARE RETINICA	ARMS2, CFH	POLIMORFISMI p.Ala69Ser in Arms2 e p.Tyr402His in CFH	Real Time PCR

Reumatologia

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
ARTRITE REUMATOIDE	HLA-B	PRESENZA/ASSENZA ALLELE HLA-B27	PCR multiplex allele specifica ed elettroforesi capillare
SINDROME DI BECHET	HLA-B	PRESENZA/ASSENZA ALLELE HLA-B51	PCR multiplex allele specifica ed elettroforesi capillare

Tumori geneticamente determinati

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Predisposizione K Mammella/Ovaio	BRCA1, BRCA2	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Predisposizione K Mammella/Ovaio	BRCA1, BRCA2	Valutazione numero di copie	MLPA
Sindrome di Peutz Jeger	STK11	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento Sanger
Neoplasia Endocrina Multipla	RET	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Neoplasia Endocrina Multipla	MEN1, AIP, CDKN1B	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS
Sindrome di Lynch	MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, APC	Regioni codificanti e giunzione esone-introne	Sequenziamento NGS

Analisi su DNA/RNA somatico, analisi di farmacogenetica tumorale

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Carcinoma del colon-retto	KRAS, NRAS e BRAF	codoni 12 e 13 nell'esone 2 codoni 59 e 61 nell'esone 3 e codoni 117 e 146 nei geni KRAS e NRAS codone 600 nel gene BRAF	Real time PCR
Carcinoma del colon-retto	Instabilità microsatellitare	BAT-25, BAT-26, NR-21, NR- 22, NR-24, NR-27, CAT-25 e MONO-27	Sequenziamento SANGER
Carcinoma polmonare non a picco- le cellule	EGFR	principali mutazioni degli esoni 18, 19, 20, 21 nel gene EGFR	Real time PCR
Carcinoma polmonare non a picco- le cellule	ALK, ROS1, RET, MET e PDL1	traslocazioni dei geni ALK ROS1 e RET e dello skipping dell'esone 14 del gene MET	Immunoistochimica/Fish
Carcinoma polmonare non a picco- le cellule	EGFR	varianti p.T790M e p.C797S nel gene EGFR	Real time PCR
Tumore della tiroide	KRAS, NRAS, HRAS, BRAF	Codoni 12 e 13 dell'esone 2 e codone 61 dell'esone 3 nei geni KRAS, NRAS e HRAS e codoni 600 e 601 nel gene BRAF	Real time PCR
Tumore della tiroide	RET, PTC1, CCDC6, PTC2, PR- KAR1A, PTC3, NCOA4, PAX8, PPARG	Traslocazioni cromosomiche RET/PTC1:CCDC6-RET; RET/ PTC2:PRKAR1A-RET; RET/ PTC3:NCOA4-RET e PAX8/ PPARG	Real time PCR

PATOLOGIA	GENI	TARGET	METODOLOGIA
Melanoma	NRAS e BRAF	codoni 12 e 13 nell'esone 2 codoni 59 e 61 nell'esone 3 e codoni 117 e 146 nel gene NRAS codone 600 nel gene BRAF	Real time PCR
Trattamento con Fluoropirimidine	DPYD	polimorfismi DPYD*2A (IVS14+1G>A, c.1905+1G>A, rs3918290), DPYD*13 (c.1679T>G, rs55886062), DPYD c.2846A>T (rs67376798) e DPYD IVS10 (c.1129- 5923C>G)	Real time PCR
Trattamento con Irinotecano	UGT1A1	polimorfismi UGT1A1A1*36(TA)5, UGT1A1*1*1(TA)6, UGT1A1*28(TA)7, UGT1A1A1*37(TA)8	Real time PCR



Via Scarlatti, 88 | 80127 Napoli
Tel.+39 081.0513104 | infolab@innovalabscarl.it

MUTUALABCOOP

Centro Direzionale - Isola G6 | 80143 Napoli
Tel. +39 0810513104 | mutualab@innovalabscarl.it

PASTEUR

Via Ugo Niutta, 22 | 80128 Napoli
Tel. +39 0815788160 | lpasteur@innovalabscarl.it

DE BELLIS

Via Scarlatti, 88 | 80127 Napoli
Tel. +39 0815563432 | debellis@innovalabscarl.it

CDL

Via M.G. Palmieri, 85 | 80143 Napoli
Tel. +39 0817511696 | cdl@innovalabscarl.it

www.innovalabscarl.it

