

Dipartimento Interaziendale di Anatomia Patologica*Direttore Dott.ssa Licia Laurino*Mestre (VE) Tel. 041/9656008 Fax 041/9657576
email: ocme.anapatseg@aulss3.veneto.itDolo-Mirano (VE) Tel 041/5133314 Fax 041/5133173
email: anatomiapatologica.mirano@aulss3.veneto.it

Esame N°: **25-GM-00001**
Data prelievo: 07/05/2025
Data accettazione: 09/05/2025
Ente richiedente: IRCSS MULTIMEDICA

PROVA PROVAPROVA
Data di nascita: 08/01/1980
Codice fiscale: PRVPRV00E52A059R
Identificativo paziente:

Reparto richiedente: UOC pediatria - Treviso

Medico richiedente:

Regime: ESTERNO

Per una corretta interpretazione dei risultati, si raccomanda la condivisione di questo referto con il medico di medicina generale o specialista.

Materiali

A - DNA

Quesito diagnostico

rachitismo ipofosfatemico

Esame macroscopico**Risultati:**

nomenclatura arr(GRCh37) Xp22,11(2213420_22130061)x1

tipo: delezione

n di copie: 1

Gene/i: PHEX

Estensione: 1Kb

Origine: non nota

Rilevanza clinica: nota probabilmente patogenetica

Diagnosi

interpretazione del risultato . L'indagine ha avuto esito compatibile con il sospetto clinico. L'analisi XON-Array ha, infatti, evidenziato un profilo genomico femminile ed ha individuato la presenza di una microdelezione di circa 1kB nella regione cromosomica Xp22.11. La variante riportata è interpretabile al momento come 'probabilmente patogenetica' in base alle conoscenze scientifiche attuali (vedi 'commenti') ed interessa parte del gene PHEX (esone 11) responsabile di rachitismo ipofosfatemico a trasmissione X-linked dominante (OMIM 307800). Il risultato array è stato confermato da una rianalisi del dato NGS relativo ad una precedente analisi con esito

Data Addendum