

ULSS3  
SERENISSIMA

## 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**