

## RIFERIMENTI PER LA DIAGNOSI DI DISTONIE E PARKINSONISMI INFANTILI IDIOPATICI

(segue elenco contatti a fine documento)

MALATTIA	EREDITA'	GENE*/CROM	DIAGNOSI	CAMPIONE BIOLOGICO	TIPO DI PRELIEVO	LABORATORIO
<b>Distonia 1</b> (distonia a esordio precoce AD, distonia di torsione idiopatica, distonia di Oppenheim)	AD	DYT1/9q34	molecolare	DNA	sangue (EDTA), o DNA estratto	1,2
<b>Distonia 2</b> (distonia AR, non confermata)	AR	n.i.				
<b>Distonia 3</b> (distonia-parkinsonismo X-linked, malattia di Lubag)	XLR	n.i./ Xq13.1	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	2
<b>Distonia 4</b> (distonia di torsione 4)	AD	n.i.				
<b>Distonia 5 / 14</b> (distonia Dopa-responsiva, AD)	AD	GCH1/14q22.1-q22.2	molecolare (+MLPA) biochimica enzimatica	DNA,  liquor, fibroblasti	sangue (EDTA) o DNA estratto, liquor biopsia cutanea	1,3  1,3,5 3
<b>Distonia/Discinesia Dopa-Responsiva AR</b> (deficit di TH)	AR	TH/ <u>11p15.5</u>	molecolare (+MLPA) biochimica	DNA,  liquor	sangue (EDTA) o DNA estratto, liquor	3  1, 3, 5

<b>Distonia/Discinesia Dopa-Responsiva AR (deficit di SR)</b>	AR	SPR/ <u>2p14-p12</u>	molecolare  biochimica	DNA,  liquor	sangue (EDTA) o DNA estratto liquor	3  1, 3,5
<b>Distonia/Discinesia Dopa-Responsiva AR con iperPhe (deficit di PTPS)</b>	AR	PTS/ <u>11q22.3-q23.3</u>	molecolare (+MLPA)  biochimica enzimatica	DNA,  liquor, urine fibroblasti	sangue (EDTA), DNA estratto liquor, urine biopsia cutanea	3  1, 3,5 3
<b>Distonia/Discinesia Dopa-Responsiva AR con iperPhe (deficit di DHPR)</b>	AR	QDPR/ <u>4p15.31</u>	molecolare  biochimica enzimatica,	DNA,  urine, liquor eritrociti (blood dry spot)	sangue (EDTA) o DNA estratto	3  1, 3,5 4
<b>Distonia/Discinesia da deficit di AADC (Dopa non-responsiva)</b>	AR	DDC/ <u>7p11</u>	genetica  biochimica, enzimatica,	DNA, urine,  liquor, eritrociti	sangue (EDTA) o DNA estratto liquor	3  1, 3,5
<b>Distonia 6</b> (distonia di torsione idiopatica ad esordio in età adulta di tipo misto)	AD	THAP1/ <u>8p21-p22</u>	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1, 2
<b>Distonia 7</b> (distonia di torsione idiopatica ad esordio in età adulta, distonia focale idiopatica, distonia ad esordio tardivo AD)	AD	n.i./ <u>18p</u>	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	2

<b>Distonia 8</b> (distonia parossistica non-kinesigenica, coreoatetosi distonica parossistica, discinesia parossistica familiare, sindrome di Mount-Reback)	AD	MR-1/2q33-q35	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1
<b>Distonia 9</b> (coreo atetosi, spasticità e atassia episodica)	AD	n.i./1p	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	
<b>Distonia 10</b> (coreoatetosi parossistica kinesigenica)	AD	n.i./16p11.2-12.1	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	2
<b>Distonia 11</b> (distonia mioclonica, distonia alcol-responsiva)	AD	SGCE/7q21	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	12
<b>Distonia 12</b> (distonia ad esordio rapido con parkinsonismo)	AD	ATP1A3/19q12-q13.2	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1
<b>Distonia 13</b> (distonia focali cranio-cervicale)	AD	n.i./1p36.13-36.32	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	2
<b>Distonia 15</b> (distonia-mioclonica ereditaria)	AD	n.i./18p11	linkage (casi selezionati)	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	
<b>Distonia 16</b> (dystonia-parkinson ad esordio precoce)	AR	PRKRA/2q31.2	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1
<b>Parkinsonism ad esordio precoce (con dystonia) PARK2</b>	AR	PARKIN/6q25-q27	molecolare + MLPA	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1, 2
<b>Parkinsonism ad esordio precoce (con dystonia) PARK 6</b>	AR	PINK1/1p35-p36	molecolare + MLPA	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1, 2

<b>Parkinsonism ad esordio precoce (con dystonia) PARK 7</b>	AR	DJ-1/1p36	molecolare + MLPA	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1, 2
<b>Parkinsonism ad esordio precoce (con dystonia) PARK 9</b>	AR	ATP13A2/1p36	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1
<b>Parkinsonism ad esordio precoce (con dystonia) PLA2G6 (simbolo?)</b>	AR	PLA2G6/22q12.3- 13.1	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	
<b>Corea Familiare benigna</b>	AD	TITF-1/14q13	molecolare	DNA	sangue (EDTA) o DNA estratto	1

## ELENCO CONTATTI

N.	Nome Dipartimento/laboratorio	Contatti	E-Mail	Tel	Fax
1	Istituto Neurologico Besta – Milano Diagnosi e Terapia Disordini del Movimento Età Pediatrica Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche Via Celoria, 11 20133 Milano	Nardo Nardocci,  Barbara Garavaglia	nnardocci @ istituto-besta.it  garavaglia @ istituto-besta.it	023942223  0223942631	
2	Istituto CSS-Mendel, viale Regina Margherita 261 – 00198 Roma	Isabella Torrente Enza Maria Valente	i.torrente @ css-mendel.it e.valente @ css-mendel.it	0644160510 0644160537	644160548
3	Istituto di Neuropsichiatria Infantile Laboratorio Medicina Sperimentale, Servizio Malattie Genetico-Metaboliche, Policlinico Umberto Viale dell'Università 55, 00181 Roma	Vincenzo Leuzzi Carla Carducci Claudia Carducci Italo Antonozzi	vincenzo.leuzzi @ uniroma1.it  carla.carducci @ uniroma1.it	644712282	644712229
4	Servizio Screening Neonatale, Ospedale Regina Margherita, Piazza Polonia 94, Torino	Severo Pagliardini	neoscre @ oirmsantanna.piemonte.it	011135317	
5	Divisione Malattie Metaboliche, Dipartimento di Pediatria, Università di Padova	Alberto Burlina Alessandro Burlina	burlina @ pediatria.unipd.it	335362953	049213569