

# DIAGNOSI MOLECOLARE RETINITE PIGMENTOSA

Gentili Soci e Amici dell' A.P.R.P. – ONLUS,

come ci siamo detti nell'ultima riunione del 24 novembre 2012 presso la Clinica Oculistica, l'applicazione di nuove metodologie (NGS, next generation sequencing) consente, con tempi più brevi e costi per il Servizio Sanitario più ragionevoli, di effettuare una diagnosi ad ampio spettro su tutta una serie di geni della **Retinite Pigmentosa**.

E ciò, importante novità, permette di proporre la analisi molecolare anche ai casi sporadici (casi singoli nella famiglia) che, da alcuni anni, non venivano più reclutati per le ragioni più volte esposte.

DOVE?

In attesa (e nella speranza) di poter dire la nostra, attualmente la analisi è eseguibile presso il **Laboratorio di Genetica della AOU Careggi di Firenze**, diretto dalla Dr.ssa Francesca TORRICELLI.

COME?

Per chi volesse conoscere i dettagli, tutte le modalità sono sul sito: <http://www.aou-careggi.toscana.it/>

CHI?

Ovviamente siamo a disposizione per mediare con la consulenza (se non già eseguita in passato) e ricordando la spedizione del campione e la relativa modulistica.

Ciò è possibile:

- ✓ come di consueto presso la **UOC di Genetica Medica del “Di Venere” – Carbonara (BA)** Tel. 080/5015005; mail: [mattiagentile@libero.it](mailto:mattiagentile@libero.it)), diretta dallo scrivente;
- ✓ presso il Policlinico di Bari - **Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le Malattie Rare** - Numero verde **800 893434**; mail: [centromalattierare@gmail.com](mailto:centromalattierare@gmail.com) – diretto dal Prof. Carlo SABBA'.

TEMPI

Dall'invio del prelievo i tempi, al momento sono comunque di 8-12 mesi.

Dr. Mattia Gentile