

VEQ 360°

Valutazione Esterna di Qualità



Instand e.V.

PROGRAMMI DEDICATI
AL SEQUENZIAMENTO

TEMA
RICERCA



Programmi dedicati al sequenziamento

ONCOLOGIA - Sequenziamento	Programma progressivo	Metodo	Campione
TP53	765	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
Myeloproliferative Neoplasia	768	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
A ml Panel	798	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
MYD88	766	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
SF3B1	797	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
KIT	767	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
STAT3	769	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
BTK	796	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA
RET Proto- oncogene (multiple endocrine neoplasia Type 2A- MEN2A, RET gene)	738	Sequenziamento NGS/ Sanger	gDNA in 10mM Tris-HCL pH 8.5
BRAF	795	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA

Genetica Molecolare - Sequenziamento	Programma progressivo	Metodo	Campione
Protein S (PROS1 gene)	791	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA genomico 10mM tris HCL
Protein C (PROC gene)	790	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA genomico 10mM tris HCL
Antithrombin (AT3; SERPINC1)	792	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA genomico 10mM tris HCL
UDP- Glucuronyltransferase 1	742	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Alpha1-antitrypsin (PiM, PiS, PiZ)	743	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Apolipoprotein E (E2, E3, E4)	744	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA genomico 10mM tris HCL
HFE H63D, C282Y (S65C opzionale)	741	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Factor V- Leiden-Mutation	740	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Prothrombin G20210A	746	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Prothrombin G20210A	731	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
Aldolase B (A149P, A174D, N334K)	793	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
PAI-1 (4G/5G)	748	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Apolipoprotein E (E2, E3, E4)	734	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
Factor V- Leiden-Mutation	730	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
BRCA1 BRCA2	779	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
HFE H63D, C282Y (S65C opzionale)	733	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero

Genetica Molecolare - Sequenziamento	Programma progressivo	Metodo	Campione
Collagen Receptor C807T	739	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
MTHFR C677T (A1298C opzionale)	747	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Copper Binding Protein ATP7B (H1069Q)	745	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
mlh1 MSH2 MSH6 PMS2 (HNPCC)	783	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris-EDTA
Fibrinogen Receptor HPA 1a/1b	749	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA da leucociti
Apolipoprotein B (APOB, R3500Q, HgVS: C10580g>A, p.Arg3527Gln)	771	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
Connexin 26 (gJB2, 35 del g)	782	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
MTHFR C677T (A1298C opzionale)	732	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
PAI-1 (4G/5G)	735	Sequenziamento NGS/ Sanger	Sangue Intero
CFTR Common mutations	778	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
Congenital Adrenal Hyperplasia due 21-Hydroxylase deficiency (CYP21A2 Gene)	773	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
CYP2C9, CYP2C19, VKORC1, TPMT	775	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
CYP2D6, DPD, IL28B	777	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
Lactase gene 13910T>C (MCMG Gen, IVS13 C-T, rs9988235, hgVS: C1917+326 C>T)	770	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
AZF (Y-Chromosome Microdeletions)	788	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris-EDTA
Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) Becker ;uscular Dystrophy (BMD) (DMD gene)	780	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris- buffer
Dihydropyrimidin Dehydrogenase	762	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris-EDTA
Alpha Globin and Beta Globin	794	Sequenziamento NGS/ Sanger	DNA in Tris-EDTA
Genetica Molecolare - Tecniche varie	Programma progressivo	Metodo	Campione
Spinal Muscular Atrophy (SMN1 SMN2 genes)	787	MLPA	DNA in Tris- buffer
Huntingtin disease (HTT Gene, Ag Repeats)	784	TRP-PCR	DNA in Tris- buffer
K-ras Codon 12, 13, 61	776	Real Time PCR	DNA in Tris- buffer
Prader-Willi (PWS) and Angelman (AS) Syndromes (Chr 15q11-13 SNRPN)	786	MLPA	DNA in Tris- buffer
Alpha Globin and Beta Globin	794	MLPA - CNV	DNA in Tris-EDTA
Fragile X Syndrome (FMR1 Gene, CGG Repeats)	781	TRP-PCR	DNA in Tris- buffer
Angiotensin Converting Enzym Apolipoprotein	763	varie	DNA in Tris-EDTA
C-C motif chemokine receptor 5	764	varie	DNA in Tris-EDTA



Da oltre 30 anni, la migliore soluzione
in **Tema** di diagnostica.
Per altri 30 anni, alla **Ricerca** di soluzioni
sempre innovative.

TEMA RICERCA
Via XXI Ottobre 1944, 11/2
40055 Castenaso (BO)
Tel: 051 62 40 700
veq@temaricerca.com

Inquadra il qr-code
e potrai scaricare
il **catalogo 2024**
INSTAND

