



FONDAZIONE STELLA MARIS

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Dipartimento Clinico di Neuroscienze e dell' età Evolutiva

Unità Operativa Complessa di Medicina Molecolare e Malattie Neurodegenerative

Responsabile: Dott. Filippo M. Santorelli

Calambrone, 24/07/2012

Responsabile UOC

(Medico Neurologo)
Dott. F. M. Santorelli

Sezione di Neurogenetica:

(Biologo Genetista)
Dott.ssa F. Moro

Sezione di Biologia Cellulare:

(Biologo Genetista)
Dott.ssa C. Nesti

Sezione di Medicina Molecolare:

(Biologo Genetista)
Dott.ssa A. Tessa

Sezione di Biochimica e Genetica

(Biologo Genetista)
Dott.ssa D. Cassandrini

Sezione di Miopatia

(Medico Neurologo)
Dott.ssa C. Fiorillo

Surname Name: **Anghel Sofia** Date of birth: 26/11/2010

Sample: peripheral blood Code #: 849P.12

Referring Physician: Dr.ssa Battini R, Ambulatorio Neurologia , UO1

Date of receipt of the sample: 26/06/2012

Clyncial syndrome: creatine deficit

Sample: DNA

Gene Analyzed: *GAMT*

Methods:

PCR amplification and DNA cycle-sequencing of the coding region

Results: In the coding exons of *GAMT*, we did not detect pathogenetic variants.

We found the heterozygous c.626C>T/p.T209M (*rs17851582*) previously described in Battini R. et al , Mol Genet Metab 2002,77:326-331. The same variant was not identified in blood DNA from the patient's healthy mother (Anghel Staner Michaela).

Investigator
Dott.ssa F. Moro

The chief of Laboratory
Dott. F.M. Santorelli

Laboratoriò

Via dei Giacinti 2- 56128 Calambrone (Pisa)

telefono: 050-886238, FAX: 050-886247 ; mail: medmol@inpe.unipi.it