



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 1 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

Nel presente elenco:

- i sospetti o i geni che fanno parte delle patologie con lo status di “Malattia rara” (Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017: elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo) sono contrassegnati con un asterisco (*);
- i geni che non sono presenti nelle liste dei geni Orphanet associati allo specifico sospetto e che verranno analizzati e refertati senza alcun costo aggiuntivo per il S.S.N. e il paziente, sono stati contrassegnati dal simbolo tra parentesi (^);
- i sospetti che sono ACCREDITATI ISO 15189 sono riportati con lo stile “grassetto”.

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE				
Acromatopsia (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>6 geni in totale</i>	
Acromatopsia (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>6 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Albinismo Oculare ed oculocutaneo (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
* Albinismo Oculare ed oculocutaneo (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Amaurosi congenita di Leber	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>20 geni in totale</i>	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 2 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
(Ricerca di variazione non nota)	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	
*Amaurosi congenita di Leber (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	
*Atrofia girata della Coroide e della Retina (Ricerca di variazione non nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
*Atrofia girata della Coroide e della Retina (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Atrofia ottica (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Atrofia ottica (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Cataratta (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 3 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Cataratta (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Cecità notturna congenita stazionaria (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	
Cecità notturna congenita stazionaria (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
*Coloboma oculare isolato (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	
*Coloboma oculare isolato (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
*Coroideremia (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
*Coroideremia (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 4 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofie a pattern (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	
Distrofie a pattern (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
*Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	
*Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Distrofia coroideale areolare centrale (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	
Distrofia coroideale areolare centrale (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Distrofia del cristallino di Bietti (Ricerca di variazione non nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 5 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
Distrofia del cristallino di Bietti (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Distrofia dei coni (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>29 geni in totale</i>	
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	
*Distrofia dei coni (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>29 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	
Distrofia del fondo di Sorsby (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
Distrofia del fondo di Sorsby (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
Distrofia maculare (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>24 geni in totale</i>	
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>3 geni in totale</i>	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 6 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofia maculare (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>24 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>3 geni in totale</i>	
*Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset) (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset) (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 7 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
(Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese) (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE) (Ricerca di variazione non nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE) (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Glaucoma (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	
Glaucoma (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 8 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
*Malattia di Best (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Malattia di Best (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Malattia di Norrie (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Malattia di Norrie (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Malattia di Refsum (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	
*Malattia di Refsum (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 9 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Miopia familiare isolata e sindromica (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	
Miopia familiare isolata e sindromica (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Nistagmo infantile (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Nistagmo infantile (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
*Retinite pigmentosa (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	78 geni in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	
*Retinite pigmentosa (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	78 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	
*Retinite pigmentosa X-linked (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 10 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
*Retinite pigmentosa X-linked (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>3 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	
*Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	
*Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Retinoschisi X-linked (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Retinoschisi X-linked (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
*Sindrome da aumento dei coni S (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 11 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
*Sindrome da aumento dei conii S (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	Riconosciuta <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Sindrome di Bardet Biedl (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>21 geni in totale</i>	
*Sindrome di Bardet Biedl (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	21 geni in totale	Riconosciuta <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Sindrome di Senior-Loken (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>10 geni in totale</i>	
*Sindrome di Senior-Loken (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	10 geni in toale	Riconosciuta <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Sindrome di Stickler (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>6 geni in totale</i>	
*Sindrome di Stickler (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	6 geni in totale	Riconosciuta <i>PO 7.5.1-16_rev.1</i>
Sindrome di Usher (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni in totale</i>	
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 12 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Sindrome di Usher (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	
Strabismo ereditario (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	
Strabismo ereditario (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
*Vitroretinopatia essudativa familiare (Ricerca di variazione non nota)	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	
*Vitroretinopatia essudativa familiare (Ricerca di variazione nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
MALATTIE LINFATICHE				
Linfedema – distichiasi (Ricerca di variazione non nota)	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 2
 Data revisione: 29.11.2018
 pag 13 di pag 13

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Linfedema – distichiasi (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
*Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche (Ricerca di variazione non nota)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	
*Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
Sindrome di Emberger (Ricerca di variazione non nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1
	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	
Sindrome di Emberger (Ricerca di variazione nota)	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.1