

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 6  
Data revisione: 27.02.2020  
pag 1 di pag 18

MED N° 0009M

Nel presente elenco:

- i sospetti 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 sospetti che sono ACCREDITATI UNI EN ISO 15189 sono riportati con lo stile “**grassetto**” e rientrano nel campo di accreditamento UNI EN ISO 15189 rilasciato da ACCREDIA, come da allegato rev. 1 al certificato di accreditamento MED n. 0009M;
- Tutti gli esami sotto riportati sono eseguiti in Via delle Maioliche 57/D, 38068 Rovereto (TN); e rientrano nella disciplina medica della genetica molecolare.

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE POLMONARI ISOLATE E SINDROMICHE</b>				
<b>*Malattie polmonari isolate e sindromiche (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>44 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>INFERTILITÀ</b>				
<b>Infertilità maschile (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>107 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>Infertilità femminile (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>73 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 6  
Data revisione: 27.02.2020  
pag 2 di pag 18

**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>
Diabete mody (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Ipotiroidismo ed Ipertiroidismo congenito (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>				
Diarrea congenita (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
*Deficit congenito di lattasi (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
*Deficit di alfa-1-antitripsina (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
*Emocromatosi ereditaria (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
*Malattia Di Hirschsprung (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 3 di pag 18

**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 infiammatoria intestinale (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>14 geni in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Pancreatite ereditaria (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>7 geni in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Malattia di Wilson (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>1 gene in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Iperbilirubinemia non coniugata ereditaria (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>1 gene in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Sindrome Dubin-Johnson (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>1 gene in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Sindrome di Rotor (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>2 geni in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>				
Acromatopsia (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	<b>6 geni in totale</b>	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 4 di pag 18

**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>
<b>*Albinismo Oculare ed oculocutaneo (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>8 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
<b>*Amaurosi congenita di Leber (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>20 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>9 geni in totale</i>	
<b>*Atrofia girata della Coroide e della Retina (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Atrofia ottica (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>4 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
<b>Cataratta (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>42 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 5 di pag 18

**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>
<b>Cecità notturna congenita stazionaria (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>14 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Coloboma oculare isolato (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>4 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Coroideremia (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	
<b>Distrofie a pattern (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>6 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>19 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Distrofia coroideale areolare centrale (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>2 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 6 di pag 18

**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>
<b>Distrofia del cristallino di Bietti (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Distrofia dei coni (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>29 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	
<b>Distrofia del fondo di Sorsby (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Distrofia maculare (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>22 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</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. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 7 di pag 18

**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>
<b>*Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>5 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.2</b>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	
<b>Distrofia maculare vitelliforme (adult onset) (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>4 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese) (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-16_rev.2</b>
	<i>NGS (361050)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE) (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-16_rev.2</b>
	<i>NGS (361050)</i>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.2</b>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 8 di pag 18

**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>
<b>Glaucoma (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>9 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Malattia di Best (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Malattia di Norrie (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Malattia di Refsum (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>2 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>2 geni in totale</b>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>





**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 9 di pag 18

**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>
<b>Miopia familiare isolata e sindromica (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>7 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Nistagmo infantile (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>8 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	
<b>*Retinite pigmentosa (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>78 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>13 geni in totale</b>	
<b>*Retinite pigmentosa X-linked (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>3 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>2 geni in totale</b>	
<b>*Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>4 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Retinoschisi X-linked (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 10 di pag 18

**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>
	<b>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2</b>
	<b>MLPA</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	
<b>*Sindrome da aumento dei conii S (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2</b>
	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>*Sindrome di Bardet Biedl (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>21 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>*Sindrome di Senior-Loken (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>10 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>*Sindrome di Stickler (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>6 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>Sindrome di Usher (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>13 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 11 di pag 18

**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>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	
<b>Strabismo ereditario (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Vitroretinopatia essudativa familiare (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>*Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>136 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>21 geni in totale</i>	
<b>MALATTIE LINFATICHE e METABOLICHE</b>				
<b>Linfedema – distichiasi (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.2</i>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 12 di pag 18

**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>
<b>*Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>26 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Sindrome di Emberger (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337388)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2</i>
	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Lipodistrofie ereditarie (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>11 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Obesità genetiche mendeliane (Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>47 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo(Ricerca di variazione non nota)</b>	<i>NGS (361050)</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni totali</i>	<i>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</i>
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI</b>				

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 6  
Data revisione: 27.02.2020  
pag 13 di pag 18

**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>
Ictus ischemico giovanile ad eredità mendeliana (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Ictus emorragico ad eredità mendeliana (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Aneurisma Aortico dei grossi vasi (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Cardiomiopatie (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Cardiopatie aritmogene (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	61 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Cardiomiopatia ipertrofica familiare (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 14 di pag 18

**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>
Difetto del setto atriale (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Fibrillazione atriale familiare (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Stenosi sopravvalvolare dell'aorta (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
*Trombofilia (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Iperensione monogenica (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Iperlipidemie monogeniche (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>				
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 6

Data revisione: 27.02.2020

pag 15 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Canalopatie associate a dolore neuropatico (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>4 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>
<b>Affaticamento e debolezza muscolare (Ricerca di variazione non nota)</b>	<b>NGS (361050)</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>33 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2</b>

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 6

Data revisione: 27.02.2020

pag 16 di pag 18

**MALATTIE RENALI**

Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT) (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	23 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Calcolosi renale (NEFROLITIASI) (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2

**MALATTIE DEL CAVO ORALE**

*Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2





**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 6  
 Data revisione: 27.02.2020  
 pag 17 di pag 18

**DOC. 7.2.1-01.2**

**MALATTIE DERMATOLOGICHE**

Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	67 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione (Ricerca di variazione non nota)	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
RICERCA DI VARIAZIONE NOTA	PCR accoppiata a Sequenziamento diretto (Sanger) (337387)	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni presenti in carta servizi	Riconosciuta PO 7.5.1-16_rev.2
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	23 geni in totale	
Test di partner portatore	NGS (361050)	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni in carta servizi	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.2
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 6

Data revisione: 27.02.2020

pag 18 di pag 18

**Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:**

-Sono stati inseriti i seguenti sospetti diagnostici:

Diabete Mody, Ipotiroidismo Ed Iperitiroidismo Congenito, Infertilità Maschile, Infertilità Femminile, Retinite Pigmentosa, Malattia Di Hirschsprung, Deficit Congenito Di Lattasi, Diarrea Congenita, Malattia Infiammatoria Intestinale, Pancreatite Ereditaria, Malattia Di Wilson, Deficit Di Alfa-1-Antitripsina, Emocromatosi Ereditaria, Iperbilirubinemia Non Coniugata Ereditaria, Sindrome Dubin-Johnson, Sindrome Di Rotor, Malattie Polmonari Isolate e Sindromiche, Neuropatie Periferiche E Neuropatia Dolorosa Delle Piccole Fibre, Cardiomiopatia Iperτροφica Familiare, Cardiopatie Aritmogene, Cardiomiopatie, Canalopatie Associate A Dolore Neuropatico, Sindrome Autoinfiammatoria Familiare, Tipo Behcet, Genodermatosi Caratterizzate Da Disordini Di Cheratinizzazione / Ittiosi Ereditaria, Genodermatosi Caratterizzate Da Displasia Ectodermica, Genodermatosi Caratterizzate Da Disordini Della Pigmentazione, Anomalie Congenite Del Rene E Del Tratto Urinario (Cakut), Calcolosi Renale (Nefrolitiasi), Anomalie Genetiche Dei Denti Isolate E Sindromiche, Fibromatosi Gengivale Ereditaria, Isolata E Sindromica, Affaticamento E Debolezza Muscolare, Iperlipidemie Monogeniche, Difetto Del Setto Atriale, Fibrillazione Atriale Familiare, Ipertensione Monogenica, Stenosi Sopravalvolare Dell'aorta, Trombofilia.