

PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE COSTITUZIONALE SVOLTE PRESSO LA SEZIONE DI GENETICA MOLECOLARE PRESIDIO SAN CARLO		PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE COSTITUZIONALE-GERMLINE					
CODICE DA TARIFFARIO REGIONALE	DESCRIZIONE DELLA PRESTAZIONE- Quesito Diagnostico	TIPO DI MATERIALE	NOTE per la RICHIESTA	Metodica	NECESSITA' di CONSENSO INFORMATO modulo AST_GEN_511	TEMPI DI RISPOSTA ANALISI PRE NATALE IN GIORNI LAVORATIVI	TEMPI DI RISPOSTA ANALISI POST NATALE IN GIORNI LAVORATIVI
91.36.1	CONSERVAZIONE DI CAMPIONI DI DNA O DI RNA		Da richiedere se si necessita di estrazione del DNA e conservazione del campione	Estrazione DNA/RNA	SI		
91.36.5+91.30.3 (x massimo 3 volte)	RICERCA MUTAZIONI SPECIFICHE/FAMILIARI	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare la mutazione nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa. Per il numero di volte da inserire per codice 91.30.3 in impegnativa contattare il laboratorio.	Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI	Contattare il laboratorio	10
91.36.5+91.30.2 x 2	STR PER CONFRONTO DI IDENTITA' GENETICA/ESCLUSIONE DI CONTAMINAZIONE MATERNA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande) della gestante + Liquido Amniotico/villi coriali		estrazione DNA + PCR + elettroforesi capillare	SI	4	
91.36.5+91.30.2x3	DISOMIA UNIPARENTALE CROMOSOMA/REGIONE CROMOSOMICA (SPECIFICARE)	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande) della gestante + Liquido Amniotico/villi coriali	Specificare il cromosoma nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	estrazione DNA + PCR + elettroforesi capillare	SI	10	20
91.29.H	X FRAGILE I LIVELLO	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + PCR + elettroforesi capillare	SI	10	15
91.29.G	MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + PCR + elettroforesi capillare	SI		15
91.29.F	MUTAZIONI DI MTHFR	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + RT-PCR	SI		10
91.36.5+90.78.4	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B (a bassa risoluzione). Prevede tipizzazione alleli B27, B57-01. Non prevede B51	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		20
91.36.5+90.80.3 + 90.81.1	CELIACHIA - TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB (DRB1 e DRB3, DRB4, DRB5) A BASSA RISOLUZIONE + TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 A BASSA RISOLUZIONE	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		20
91.29.K	MUTAZIONI DELLA EMOCROMATOSI. Ricerca delle mutazioni C282Y e H63D	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10
91.29.06	ANALISI VARIANTE UGT1A1*28	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + RT-PCR	SI		10
91.29.06	ANALISI POLIMORFISMI DYPD	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + RT-PCR	SI		10
91.36.5+91.30.3 X 2	MUTAZIONI AZATIOPRINA (TPMT) tiopurinametiltransferasi	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10
91.36.5 + 91.30.3	MUTAZIONI APOE	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10
91.29.E	MUTAZIONI FATTORE II	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + RT-PCR	SI		10
91.29.D	MUTAZIONE DEL FATTORE V LEIDEN. Ricerca della mutazione G1691A	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + RT-PCR	SI		10
91.29.7	ANALISI DI SEQUENZE GENICHE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS di N° 1 GENE	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare il gene nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa. SI SPECIFICA CHE PER I TEST IN NGS SI PROCEDE MEDIANTE PANNELLI VIRTUALI DEI GENI INDICATI DAL CLINICO INVIANTE	Estrazione DNA + NGS	SI	Contattare il laboratorio	45
91.29.7A	ANALISI DI SEQUENZE GENICHE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS N° GENI DA 2 A 10 GENI	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare i geni nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	Estrazione DNA + NGS	SI	Contattare il laboratorio	45
91.29.7B	ANALISI DI SEQUENZE GENICHE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS N° GENI DA 11 A 50 GENI	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare il gene nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa. SI SPECIFICA CHE PER I TEST IN NGS SI PROCEDE MEDIANTE PANNELLI VIRTUALI DEI GENI INDICATI DAL CLINICO INVIANTE	Estrazione DNA + NGS	SI	Contattare il laboratorio	65
91.29.7C	ANALISI DI SEQUENZE GENICHE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS N° GENI > di 50 ANALISI INTERO ESOMA (WES)	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare il gene nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa. SI SPECIFICA CHE PER I TEST IN NGS SI PROCEDE MEDIANTE PANNELLI VIRTUALI DEI GENI INDICATI DAL CLINICO INVIANTE	Estrazione DNA + NGS	SI	Contattare il laboratorio	120
91.29.A	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. TEST DI PRIMO LIVELLO.	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		estrazione DNA + PCR + elettroforesi capillare	SI	10	15
91.29.B	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. TEST DI SECONDO LIVELLO.	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + NGS	SI		30
91.29.C	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE FIBROSI CISTICA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare la mutazione esatta nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI	10	10
91.29.Z	ANALISI DELEZIONI/DUPLICAZIONI I GENE CFTR_FIBROSI CISTICA_MLPA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + MLPA	SI	10	45
91.29.07	MUTAZIONI FGFR3	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + NGS	SI	10	10
91.29.7C	ANALISI DI ESOMA CLINICO (più di 50 geni)	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + NGS	SI		120
91.29.7C	ANALISI DI ESOMA COMPLETO (TUTTI I GENI UMANI)	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + NGS	SI		120
91.29.N	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 26. TEST COMPLETO	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		15
91.29.P	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE DELLA CONNESSINA 26	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Specificare la mutazione esatta nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10
91.29.Z	DELEZIONI_DUPLICAZIONI_PER_SINGOLO_GENE_MLPA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Contattare il laboratorio per concordare la fattibilità e specificare gene richiesto	Estrazione DNA + MLPA	SI		45
91.29.I	BRCA1 e BRCA2 REFLEX: SEQUENZIAMENTO COMPLETO DEI GENI BRCA1 E BRCA2	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + NGS+ MLPA	SI		45
91.29.T	MUTAZIONI DI BRCA1 IN FAMILIARI	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10

91.29.X	MUTAZIONI DI BRCA2 IN FAMILIARI	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + Sequenziamento Sanger	SI		10
91.29.U	RIARRANGIAMENTI IN BRCA1 MEDIANTE MLPA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + MLPA	SI		45
91.29.Y	RIARRANGIAMENTI IN BRCA2 MEDIANTE MLPA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)		Estrazione DNA + MLPA	SI		45

PRESTAZIONI DI CITOGENETICA COSTITUZIONALE-GERMLINE

PRESTAZIONI DI CITOGENETICA COSTITUZIONALE SVOLTE PRESSO LABORATORIO DI CITOGENETICA SAN PAOLO							
CODICE DA TARIFFARIO REGIONALE	DESCRIZIONE DELLA PRESTAZIONE- Quesito Diagnostico	TIPO DI MATERIALE	NOTE per la RICHIESTA	Metodica	NECESSITA' di CONSENSO INFORMATO modulo AST_GEN_511	TEMPI DI RISPOSTA ANALISI PRE NATALE IN GIORNI LAVORATIVI	TEMPI DI RISPOSTA ANALISI POST NATALE IN GIORNI LAVORATIVI
91.34.5+91.31.2	CARIOTIPO SANGUE PERIFERICO	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	Coltura di sangue periferico + cariotipo da metafasi di linfociti	SI	15	20
91.34.5+91.28.4	CARIOTIPO SANGUE PERIFERICO x MOSAICISMO	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	Coltura di sangue periferico + analisi citogenetica per ricerca mosaicismi cromosomico	SI	15	20
91.34.5+91.30.4	CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE-SANGUE PERIFERICO	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accettano solo Lun/Mar. Questo tipo di analisi va richiesta per ad esempio per poliabortività.	coltura + cariotipo ad alta risoluzione	SI	15	20
91.35.3+91.31.4+91.35.1+91.30.5	CARIOTIPO DI TESSUTO ABORTIVO		si accetta lun/mar/mer/gio.	coltura di villi coriali a breve termine+cariotipo da metafasi spontanee di villo+coltura di materiale abortivo+cariotipo da metafasi di fibroblasti o di altri tessuti	SI		20
91.35.3+91.31.4	CARIOTIPO DI TESSUTO ABORTIVO (solo preparato diretto)		si accetta lun/mar/mer/gio.	coltura di villi coriali a breve termine + cariotipo da metafasi spontanee di villo	SI		5
91.33.4+91.31.1	CARIOTIPO LIQUIDO AMNIOTICO	Mediamente 18-20ml di liquido amniotico	si accetta da Lun a Ven Contattare il laboratorio per volume di Liquido Amniotico necessario	coltura di amniociti+cariotipo da metafasi di liquido amniotico	SI	15	
91.34.4+91.31.2	CARIOTIPO SANGUE FETALE	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	coltura di linfociti fetali+cariotipo da metafasi linfocitarie	SI	7	
91.35.3+91.31.4	CARIOTIPO VILLO CORIALE solo diretto		Si accettano da Lunedì a Giovedì	coltura di villi coriali a breve termine+cariotipo da metafasi spontanee di villo	SI	5	
91.35.3+91.31.4+91.35.4+91.30.5	CARIOTIPO VILLO CORIALE diretto e coltura		Si accettano da Lunedì a Giovedì	coltura di villi coriali a breve termine+cariotipo da metafasi di villi coriali +coltura di villi coriali+cariotipo da metafasi di fibroblasti o altri tessuti	SI	15	
91.36.9 +91.36.5 +91.30.2 x2	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH), PRE-NATALE + ANALISI DI CONTAMINAZIONE MATERNA	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande) della gestante + Liquido Amniotico/villi coriali	Si accetta da lunedì a venerdì Contattare il laboratorio per il volume di Liquido Amniotico necessario	Array-CGH	SI	7	
91.36.9	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH). Inclusa estrazione, amplificazione e Rivelazione. POST-NATALE	1 provetta da 6ml di sangue periferico in EDTA (Tappo Viola Grande)	Si accetta da lunedì a venerdì	Array-CGH	SI		40
91.37.3	FISH SINDROME DI DIGEORGE, 22q11.2 (TUPLE1)	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3	FISH SINDROME DI DIGEORGE, 10p14 (DIGEORGE II)	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3	FISH SINDROME DI PRADER-WILLI/ANGELMAN	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3	FISH SINDROME DI WOLF- HIRSCHHORN	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3	FISH SINDROME DI WILLIAMS	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3	FISH DELEZIONE DEL GENE SRY	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.3 +91.37.4	FISH INTERFASICA SU NUCLEI DI LIQUIDO AMNIOTICO NON COLTIVATI	almeno 5ml di Liquido Amniotico	Si accetta da Lun a Ven. Se inviato di venerdì, si accetta il campione entro le ore 12	FISH	SI	4	
91.37.3	FISH SEQUENZE SUBTELOMERICHE (SINGOLI CROMOSOMI)	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven Specificare il cromosoma nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	FISH	SI	4	15
91.37.4	FISH CON SONDE CENTROMERICHE (SINGOLI CROMOSOMI; COSTITUZIONALE)	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven Specificare il cromosoma nel modulo di richiesta, nel consenso informato e nel quesito diagnostico dell'impegnativa.	FISH	SI	4	15
91.37.4	FISH CENTROMERO chr4	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.4	FISH CENTROMERO chr7	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.37.4	FISH CENTROMERO chr18	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven	FISH	SI	4	15
91.34.5	COLTURA CELLULARE DI SANGUE PERIFERICO	1 Provetta in Sodio Eparina senza gel (TAPPO VERDE SCURO)	si accetta Lun/Mar/Giov/Ven Codice necessario in una delle impegnative per le analisi FISH (91.37.3 o 91.37.4).	Coltura cellulare	SI		