

TABELLA N.1

PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE		
ESTR DNA	ESTRAZIONE DNA	91.36.5
CFTR I LIV	TEST GENETICO PRIMO LIVELLO FIBROSI CISTICA	91.29.A
CFTR II LIV	TEST GENETICO SECONDO LIVELLO FIBROSI CISTICA	91.29.B
CFTR MLPA	ANALISI DELEZIONI FIBROSI CISTICA	91.29.Z
CFTR MUT F	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE NOTA FIBROSI CISTICA	91.29.C
DAZ	RICERCA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y	91.29.G
TSC NGS	RICERCA MUTAZIONI TSC1 E TSC2 (SCLEROSI TUBEROSA)	91.29.7
TSC MLPA	RICERCA DELEZIONI SCLEROSI TUBEROSA	91.29.Z
TSC MUT F	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE NOTA TSC	91.36.5 + 91.30.3
PTCH NGS	RICERCA MUTAZIONE S. GORLIN 3 GENI	91.29.7
PTCH MUT F	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE NOTA SINDROME DI GORLIN	91.36.5 + 91.30.3
FGFR3	RICERCA MUTAZIONI ACONDRO IPOCONDROPLASIA	91.36.5 + 91.30.3 X 3 VOLTE
FGFR3 MUT F	RICERCA MUTAZIONE FAMILIARE NOTA GENE FGFR3	91.36.5 + 91.30.3
FGFR3 NGS	RICERCA MUTAZIONI DISPLASIA SCHELETRICA	91.29.7
NEMO MLPA	RICERCA DELEZIONI GENE NEMO/ IKBKG	91.29.Z
NEMO NGS	RICERCA MUTAZIONI GENE NEMO/ IKBKG	91.29.7
NEMO MUT F	RICERCA MUTAZIONE NOTA GENE NEMO	91.36.5 + 91.30.3

KIT NGS	RICERCA MUTAZIONI GENE KIT PIEBALDISMO	91.29.7
KIT MUT F	RICERCA MUTAZIONI GENE KIT SINGOLA MUTAZIONE	91.36.5 + 91.30.3
QF PCR	ANALISI ANEUPLOIDIE 13 18 21 MEDIANTE QFPCR	91.36.5+91.30.2
QF PCR EXT	ANALISI ANAUPLOIDIE 13 18 21 15 16 22 X Y MEDIANTE QFPCR	91.36.5 +91.30.2X 2 VOLTE
UPD	ANALISI DISOMIA UNIPARENTALE PER CROMOSOMA	91.36.5 + 91.30.2
MAV DNA	CRIOCONSERVAZIONE PEZZO PER ANALISI BM	91.36.5
MAV NGS	ANALISI MEDIANTE NGS PANNELLO 29 GENI MAV	91.29.7
AUTISMO NGS	ANALISI MEDIANTE NGS PANNELLO 100 GENI AUTISMO	91.29.7
CARDIO NGS	ANALISI MEDIANTE NGS PANNELLO MULTIPLO	91.29.7
METAB NGS	ANALISI MEDIANTE NGS PANNELLO METABOLISMO	91.29.7
MUT F	RICERCA SINGOLA MUTAZIONE (DA SPECIFICARE)	91.36.5 + 91.30.3
ESOMA	PANNELLO ESOMA CLINICO (4800 GENI)	91.29.7
NGS	ANALISI MEDIANTE NGS [GENI vedi elenco(*)]	91.29.7
FRAXA I	ANALISI X FRAGILE I LIVELLO	91.29.H
FRAXA II	ANALISI X FRAGILE II LIVELLO	91.29.J
ALFA1	ALFA1ANTITRIPSINA	91.36.5 +91.29.3
APOBP	APOB100	91.36.5 +91.29.3
APOEP	APOE	91.36.5 + 91.29.3
AZA	AZATIOPRINA (FARMACOGENETICA)	91.36.5 + 91293 +91292
CELI	CELIACHIA	90.80.3

DYPD	DIIDROPIRIM DEIDROG (FARMACOGENETICA)	91.36.5 + 91.29.3
GLICO1a	GLICOGENOSI TIPO 1A MUTAZION E FAMILIARE	91.36.5 + 91.30.3
GLICO1a NGS	GLICOGENOSI TIPO 1A SCREENING	91.29.7
GLICO1b	GLICOGENOSI TIPO 1B MUTAZIONE FAMILIARE	91.36.5 + 91.30.3
GLICO1b NGS	GLICOGENOSI TIPO 1B SCREENING	91.29.7
HLAA	HLA A	90.78.2 + 90.78.4
HLAB	HLA B	90.78.4 + 91.36.5
HLADR	HLA DRB1	90.81.1+ 91.36.5
LDLP	LDL RECETTORE TEST FAMILIARITA'	91.36.5 + 91.30.3
LDL NGS	LDL SCREENING IPERCOLESTEROLEMIA	91.29.7
PKUP	IPERFENILALANINEMIA TEST FAMILIARITA'	91.36.5 + 91.30.3
PKU NGS	WILSON SCREENING	91.29.7
WILP	WILSON TEST FAMILIARITA'	91.36.5 +91.30.3
FRU	FRUTTOSEMIA TEST FAMILIARITA'	91.36.5 91.30.3
FRU NGS	FRUTTOSEMIA NGS	91.29.7
EMO	EMOCROMATOSI	91.29.K
UGT1A	GILBERT MUTAZIONE GENE UGT1A	91.36.5 + 91.30.3
FATT II	FATTORE II	91.29.E
FATT V	FATTORE V	91.29.D
MTHFR	MTHFR	91.29.F

PRESTAZIONI DI CITOGENETICA		
K SP	CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO	91.34.5 + 91.31.2
K SP A	CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE SU SANGUE PERIFERICO	91.34.5 + 91.30.4
K SP M	STUDIO MOSAICISMO CROMOSOMICO SU SANGUE	91.34.5 + 91.28.4
K FB M	CARIOTIPO SU FIBROBLASTI MOSAICISMO	91.34.1 + 91.28.4
K FB	CARIOTIPO SU FIBROBLASTI	91.34.1 + 91.30.5
K LA	CARIOTIPO SU LIQUIDO AMNIOTICO	91.33.4 + 91.31.1
K CVS	CARIOTIPO SU VILLI CORIALI	91.35.3 + 91.31.4 + 91.35.4 + 91.30.5
K SF	CARIOTIPO SU SANGUE FETALE	91.34.4 + 91.31.2
K SF M	CARIOTIPO SU SANGUE FETALE MOSAICISMO	91.34.4 + 91.28.4
K TA	CARIOTIPO TESSUTO ABORTIVO	91.35.3 + 91.31.4
K TA C	CARIOTIPO TESSUTO ABORTIVO COL LUNGO TER	91.35.1+91.30.5
C C	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO C	91.32.1
C G	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO G	91.32.2
C NOR	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO NOR	91.32.4
C Q	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO Q	91.32.5
C R	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO R	91.33.1
C A	COLORAZIONE AGGIUNTIVA IN BANDEGGIO A	91.33.3
FISH COS	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE SC COSMIDE	91.37.3
FISH ALFA	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE S ALFOIDI	91.37.4

FISH PAI	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE S PAINTING	91.37.5
FISH M PAI	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE S PAINTING MULTIPLE	91.37.5 X 4 VOLTE
FISH M ALFA	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE S. ALFOIDI MULTIPLE	91.37.4 X 4 VOLTE
FISH INTER LA	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE INTERFASICA SU CELLULE DI LIQUIDO AMNIOTICO NON COLTIVATE	91.37.3 +91.37.4
CGH	ARRAY CGH	91.36.9
ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA ONCOLOGICA PER I QUALI E' NON RICHIESTO CONSENSO INFORMATO (AI SENSI DELIBERA X/6006 DEL 19/12/2016 DISPOSIZIONI IN ORDINE ALL'APPROPRIATEZZA E MODALITA' DI EROGAZIONE DI PRESTAZIONI SANITARIE IN AMBITO AMBULATORIALE E DI RICOVERO .Vedi : Necessità di acquisizione del consenso informato per le prestazioni laboratoristiche di Genetica Medica)		
JAK	JAK2	91.2F.7
CALR	CALRETICULINA	91.30.3
EGFR	RICERCA MUTAZIONI EGFR	91.26.A
KRAS	RICERCA MUTAZIONI KRAS	91.2A.1
NRAS	RICERCA MUTAZIONI NRAS	91.29.6 X 3 VOLTE
BRAF	RICERCA MUTAZIONI BRAF	91.2A.2
RAS	RICERCA MUTAZIONI ALL RAS	91.2A.1 91.2A.2 91.29.6 X 3 VOLTE
BRAF MEL	RICERCA MUTAZIONI BRAF NEI MELANOMI	91.2A.2
KIT ONC	RICERCA MUTAZIONI GENE KIT IN GIST	91.2A.5
PDGFRA	RICERCA MUTAZIONI GENE PDGFRA GIST	91.2A.4
MGMT	METILAZIONE PROMOTORE MGMT	91.36.5 +91.29.3

IGH	RIARRANGIAMENTO IGH	91.2B.7
TCR	RIARRANGIAMENTO TCR GAMMA	91.2C.3
BCL1	PRESENZA TRASLOCAZIONE BCL1	91.2F.4
BCL2	PRESENZA TRASLOCAZIONE BCL2	91.2F.5
BCRABL	PRESENZA TRASLOCAZIONE BCRABL	91.2D.8
CHIM	ANALISI CHIMERISMO POST ALLOTRAPIANTO	91.2F.3
MSI	ANALISI INSTABILITA' MICROSATELLITI (VNTR)	91.36.5 +5 X 91.30.2
IDENT	CONFRONTO DI IDENTITA' GENETICA (VNTR su FFPE)	91.36.5 +91.30.2
PRESTAZIONI FISH SU TUMORI SOLIDI ESEGUITE IN GENETICA MOLECOLARE		
ALK FISH	ANALISI FISH TRASLOCAZIONE ALK	91.37.3 X 2 VOLTE
HER2 FISH	ANALISI FISH TRASLOCAZIONE HER2	91.37.3 X 2 VOLTE
MYC FISH	ANALISI FISH TRASLOCAZIONE MYC	91.37.3 X 2 VOLTE
ROS FISH	ANALISI FISH ROS1	91.37.3 X 2 VOLTE
BCL2 FISH	ANALISI FISH TRASLOCAZIONE BCL2	91.37.3 X 2 VOLTE
ESAMI DI CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA		
K BM ONC	CARIOTIPO SU MIDOLLO OSSEO O SANGUE PERIFERICO PER PATOLOGIE ONCOEMATOLOGICHE	91.33.5+91.31.3
FISH ONC COS	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE SC COSMIDE	91.37.3X N SONDE
FISH ONC ALF	IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE S ALFOIDI	91.37.4 X N SONDE
PRESTAZIONI DI PATOLOGIA MOLECOLARE INFETTIVOLOGICA ESEGUITE IN LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE		
TBC	RICERCA DNA MICOBATTERIO TUBERCOLOSI	90.99.2

HPV	RICERCA E TIPIZZAZIONE DNA PAPILLOMAVIRUS	91.24.C
-----	---	---------

(*) Elenco dei geni studiabili con NGS disponibile a richiesta al laboratorio 02 81844607