

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 1 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

Nel presente elenco:

- Sono compresi test diagnostici per patologie con lo status di “Malattia rara” (Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017: elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo);
- Alle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale viene imputato unicamente il costo relativo all’analisi dei geni presenti nel database di Orphanet;

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d’esame</i>
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI</b>				
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Ictus emorragico cerebrale in età giovanile ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Ictus ischemico giovanile (non da dissezione) ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Ipertensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (I livello)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (II livello)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	16 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 2 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattie cardiovascolari ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	88 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattie del cuore congenite ed ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	108 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE</b>				
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo behcet	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 3 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE</b>				
Genodermatosi da disordini di cheratinizzazione/ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	66 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Genodermatosi da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE</b>				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Ipotiroidismo ed ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>				
Diarrea congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 10  
 Data revisione: 17.10.2022  
 pag 4 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Iperbilirubinemie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE LINFATICHE E METABOLICHE</b>				
Linfedema primario/Malformazioni linfatiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Linfedema primario/Malformazioni linfatiche (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo (germinale)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo (germinale + somatico)	NGS	Sangue periferico/Saliva/DNA + Tessuto	13 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>				
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 5 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Disturbi del linguaggio specifico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Emicrania emiplegica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattie cerebellari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Neuropatie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	553 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Albinismo oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 6 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia cristallina di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 7 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia maculare vitelliforme	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia di Best	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia di Norrie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia di Refsum	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Nistagmo infantile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Retinite pigmentosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	73 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 8 di pag 9

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Strabismo Ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Vitreoretinopatia essudativa familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	136 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
<b>TUMORI EREDITARI</b>				
Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumore ereditario della prostata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0





## ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 10

Data revisione: 17.10.2022

pag 9 di pag 9

### DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura d'esame</i>
Tumore renale ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Cancro ereditario del pancreas	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori ematologici ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori endocrini ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori cutanei ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori gastrointestinali ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori pediatrici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori cerebrali ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

#### **Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:**

Aggiornati i seguenti sospetti diagnostici:

- Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo (germinale);
- Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo (germinale + somatico) con aggiunta della matrice Tessuto.