

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 1 di pag 18

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>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>INFERTILITÀ</b>				
Infertilità maschile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	122 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Infertilità femminile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	71 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Ipospadi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	44 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Ipertensione gravidica (pre-eclampsia)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 2 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE</b>				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Diabete mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Iperplasia surrenalica congenita (CAH)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Ipotiroidismo ed Iperitiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>				
Disordini genetici dell'assorbimento intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 3 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia Di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Iperbilirubinemia non coniugata ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome Dubin-Johnson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Rotor	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 4 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Iperbilirubinemie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Albinismo Oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 5 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofie a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia corioideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 6 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyne (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> 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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 7 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Malattia di Best	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Malattia di Norrie	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Malattia di Refsum	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>7 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Nistagmo infantile	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Retinite pigmentosa	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>73 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Retinite pigmentosa X-linked	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>3 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 8 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Stickler	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Strabismo ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Vitreoretinopatia Essudativa Familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0



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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 9 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	136 geni in totale	<i>Interna</i> 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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni totali	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI</b>				
Ictus ischemico giovanile (non da dissezione) ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	<i>Interna</i> 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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 12  
Data revisione: 19.09.2023  
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>
Aneurisma Aortico dei grossi vasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Marfan	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Coronaropatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Cardiomiopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Cardiopatie aritmogene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	61 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Cardiomiopatia ipertrofica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 11 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Stenosi sopralvalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Iperensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>				

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 12 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Disabilità intellettiva ed autismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	174 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Disturbi specifici del linguaggio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Emicrania emiplegica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 12  
Data revisione: 19.09.2023  
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>
Epilessie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	95 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Malattie cerebellari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE</b>				
Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE</b>				
Disturbi ereditari dei derivati ectodermici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	41 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 14 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	66 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche	NGS	Sangue periferico, Saliva	38 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE RENALI</b>				
Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Calcolosi renale (nefrolitiasi)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
<b>MALATTIE POLMONARI</b>				
Malattie polmonari isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

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>ALTRO</b>				
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Alport	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Sindrome di Wolfram	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
<b>TUMORI EREDITARI</b>				
Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumore ereditario della prostata Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumore renale ereditario Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Cancro ereditario al pancreas Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 16 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Tumori ematologici ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori endocrini ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori cutanei ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori gastrointestinali ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori pediatrici Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumori cerebrali ereditari Alta incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	54 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari Bassa incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	51 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0
Tumore ereditario della prostata Bassa incidenza	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	51 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.0



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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 17 di pag 18

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Tumore renale ereditario Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Cancro ereditario al pancreas Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori ematologici ereditari Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori endocrini ereditari Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori cutanei ereditari Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori gastrointestinali ereditari Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori pediatrici Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>
<b>Tumori cerebrali ereditari Bassa incidenza</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<b>51 geni in totale</b>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.0</i>

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 12

Data revisione: 19.09.2023

pag 18 di pag 18

**Test di partner portatore****NGS****Sangue periferico, Saliva, DNA****Tutti i geni in carta servizi****Interna****PO 7.5.1-19\_rev.0****Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:**

Aggiornato il nome del sospetto diagnostico “Diarrea congenita” con “Disordini genetici dell’assorbimento intestinale”. Aggiunto il test di partner portatore e Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche. Sostituzione della dicitura “Riconosciuta” con “Interna” nella colonna “Procedura di esame”. Eliminati i sospetti diagnostici: Malattie cardiovascolari ereditarie, Malattie del cuore congenite ed ereditarie, Neuropatie ereditarie, Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari, Tumore ereditario della prostata, Tumore renale ereditario, Cancro ereditario al pancreas, Tumori ematologici ereditari, Tumori endocrini ereditari, Tumori cutanei ereditari, Tumori gastrointestinali ereditari, Tumori pediatrici, Tumori cerebrali. Aggiunti i sospetti diagnostici: Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari Alta incidenza, Tumore ereditario della prostata Alta incidenza, Tumore renale ereditario Alta incidenza, Cancro ereditario al pancreas Alta incidenza, Tumori ematologici ereditari Alta incidenza, Tumori endocrini ereditari Alta incidenza, Tumori cutanei ereditari Alta incidenza, Tumori gastrointestinali ereditari Alta incidenza, Tumori pediatrici Alta incidenza, Tumori cerebrali Alta incidenza, Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari Bassa incidenza, Tumore ereditario della prostata Bassa incidenza, Tumore renale ereditario Bassa incidenza, Cancro ereditario al pancreas Bassa incidenza, Tumori ematologici ereditari Bassa incidenza, Tumori endocrini ereditari Bassa incidenza, Tumori cutanei ereditari Bassa incidenza, Tumori gastrointestinali ereditari Bassa incidenza, Tumori pediatrici Bassa incidenza, Tumori cerebrali Bassa incidenza.