

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 1 di pag 17

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 (Pannello ID 98071606)</b>				
Infertilità maschile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	107 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Infertilità femminile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	65 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Ipospadi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Ipertensione gravidica (pre-eclampsia)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 2 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE (Pannello ID 98071606)</b>				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Iperplasia surrenalica congenita (CAH)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Ipotiroidismo ed Ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE (Pannello ID 98071606)</b>				
Disordini genetici dell'assorbimento intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 14  
 Data revisione: 23.10.2024  
 pag 3 di pag 17

**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 Di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Iperbilirubinemia non coniugata ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome Dubin-Johnson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Rotor	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Iperbilirubinemie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE (Pannello ID 91441162)</b>				

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 14  
Data revisione: 23.10.2024  
pag 4 di pag 17

**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>
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Albinismo Oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
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.1
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 5 di pag 17

**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>
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofie a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 6 di pag 17

**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>
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
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.1
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Best	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Norrie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Refsum	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 7 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Nistagmo infantile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Retinite pigmentosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	73 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Retinite pigmentosa X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 14  
Data revisione: 23.10.2024  
pag 8 di pag 17

**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>
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Stickler	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Strabismo ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Vitreoretinopatia Essudativa Familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	136 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE LINFATICHE e METABOLICHE (Pannello ID 99586838)</b>				
Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 14  
Data revisione: 23.10.2024  
pag 9 di pag 17

**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>
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI (Pannello ID 98071606)</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.1
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.1
Aneurisma Aortico dei grossi vasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Marfan	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Coronaropatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 14  
Data revisione: 23.10.2024  
pag 10 di pag 17

**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>
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA, biopsia	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiopatie aritmogene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	41 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatia ipertrofica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Stenosi sopravvalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 14  
 Data revisione: 23.10.2024  
 pag 11 di pag 17

**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>Trombofilia</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>9 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Ipertensione monogenica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>17 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Iperlipidemie monogeniche</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>12 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE (Pannello ID 99586838)</b>				
<b>Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>56 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Canalopatie associate a dolore neuropatico</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>4 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Demenze genetiche mendeliane</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>21 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>36 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>
<b>Disabilità intellettive ed Autismo</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>174 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-19_rev.1</b>



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 14  
 Data revisione: 23.10.2024  
 pag 12 di pag 17

**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>
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Disturbi specifici del linguaggio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Emicrania emiplegica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Epilessie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	95 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattie cerebellari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE (Pannello ID 98071606)</b>				
Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
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.1



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 14  
 Data revisione: 23.10.2024  
 pag 13 di pag 17

**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>
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE (Pannello ID 98071606)</b>				
Disturbi ereditari dei derivati ectodermici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	40 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	65 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE RENALI (Pannello ID 98071606)</b>				
Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	23 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 14 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Calcolosi renale (nefrolitiasi)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	30 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>MALATTIE POLMONARI (Pannello ID 98071606)</b>				
Malattie polmonari isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>ALTRO (Pannello ID 98071606)</b>				
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Alport	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Wolfram	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Xantomatosi cerebrotendinea	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
<b>TUMORI EREDITARI (Pannello ID 97436393)</b>				

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 15 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Tumore ereditario della prostata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	16 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore renale ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	23 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Cancro ereditario al pancreas	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumori endocrini ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumori cerebrali ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	16 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario del seno e dell'ovaio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario dell'endometrio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Melanoma cutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
Revisione nr. 14  
Data revisione: 23.10.2024  
pag 16 di pag 17

**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>
Sindrome del nevo basocellulare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario dei nervi periferici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario delle meningi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumori ereditari della tiroide	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario gastrico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Tumore ereditario del colon-retto	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1
Test di partner portatore	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni in Carta dei Servizi	<i>Interna</i> PO 7.5.1-19_rev.1





## ELENCO ESAMI E METODICHE

**DOC. 7.2.1-01.2**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 14

Data revisione: 23.10.2024

pag 17 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Variazioni per familiarità</b>	<b>SANGER</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>Tutti i geni in Carta dei Servizi</b>	<b>Interna PO 7.5.1-16_rev.4</b>

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

Revisionate le liste geni dei seguenti sospetti diagnostici: Infertilità maschile, Infertilità femminile, Ipospadi, Diabete Monogenico, Ipotiroidismo ed Iperitiroidismo congenito, Disordini genetici dell'assorbimento intestinale, Malattia di Hirshsprung, Malattia infiammatoria intestinale, Pancreatite ereditaria, Amaurosi congenita di Leber, Distrofia dei coni, Distrofia maculare, Coronaropatie, Cardiomiopatie, Cardiopatie aritmogene, Cardiomiopatia ipertrofica familiare, Difetto del setto atriale, Fibrillazione atriale familiare, Trombofilia, Iperensione monogenica, Iperlipidemie monogeniche, Disturbi ereditari dei derivati ectodermici, Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria, Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche, Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT), Calcolosi renale (nefrolitiasi), Malattie polmonari isolate e sindromiche, Tumore ereditario della prostata, Tumore renale ereditario, Cancro ereditario al pancreas, Tumori endocrini ereditari, Tumori cerebrali ereditari.

Inseriti i seguenti sospetti: Xantomatosi cerebrotendinea, Tumore ereditario del seno e dell'ovaio, Tumore ereditario dell'endometrio, Melanoma cutaneo, Sindrome del nevo basocellulare, Tumore ereditario dei nervi periferici, Tumore ereditario delle meningi, Tumori ereditari della tiroide, Tumore ereditario gastrico, Tumore ereditario del colon-retto, Variazioni per familiarità.