

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 9

Data revisione: 01.08.2022

pag 1 di pag 9

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>
MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI				
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. 9

Data revisione: 01.08.2022

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
MALATTIE DEL CAVO ORALE				
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. 9

Data revisione: 01.08.2022

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>
MALATTIE DERMATOLOGICHE				
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
MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE				
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
MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE				
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. 9

Data revisione: 01.08.2022

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
MALATTIE LINFATICHE E METABOLICHE				
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	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
MALATTIE NEUROLOGICHE				
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 9

Data revisione: 01.08.2022

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>
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
MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE				
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
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 9

Data revisione: 01.08.2022

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>
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
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 9

Data revisione: 01.08.2022

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 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
Retinoschisi X-linked	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. 9

Data revisione: 01.08.2022

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>
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
TUMORI EREDITARI				
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
Tumore renale ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	PO 7.5.1-19_rev.0



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 9

Data revisione: 01.08.2022

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>
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:

Aggiunto i seguenti sospetti diagnostici: Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari, Tumore ereditario della prostata, Tumore renale ereditario, Cancro ereditario del pancreas, Tumori ematologici ereditari, Tumori endocrini ereditari, Tumori cutanei ereditari, Tumori gastrointestinali ereditari, Tumori pediatrici, Tumori cerebrali ereditari.

Aggiornati i seguenti sospetti diagnostici:

- Albinismo oculare ed oculocutaneo con l'aggiunta di un gene;
- Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche con eliminazione di 25 geni ed aggiunta di 13 geni;
- Atrofia ottica con l'aggiunta di 3 geni;
- Retinite pigmentosa con l'eliminazione di 5 geni;
- Sindrome di Usher con l'aggiunta di un gene.