

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 1 di pag 8

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.

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Albinismo oculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Albinismo oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 2 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Bardet-Biedl syndrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cecità congenita notturna stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cheratocono	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Coloboma congenito del disco ottico 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Coloboma e anomalie renali	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Degenerazione maculare senile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia dei coni/bastoncelli	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofie corneali	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofie ereditarie della coroide	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Distrofie retiniche ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	152 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Glaucoma familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Norrie 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Malattia di Refsum 2 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Retiniti pigmentose AD	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 3 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Retiniti pigmentose AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Senior-Loken, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Stickler AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Stickler, tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome di Stickler, tipo 2 e 3	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Stargardt, malattia di	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Usher, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
MALATTIE CARDILOGICHE E CARDIOVASCOLARI				
Aneurismi ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Aritmie ereditarie/canalopatie/CPVT	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatia dilatativa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	30 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatia dilatativa X-linked (XLDC)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatia ipertrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Cowden, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Iperaldosteronismo familiare tipo III	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 4 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Iperaldosteronismi primitivi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ipercolesterolemia AD	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ipercolesterolemia AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Iperlipidemia tipo V 4 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Iperlipoproteinemia tipo IA	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Liddle, sindrome di	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Fabry, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Marfan, sindrome e malattie correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Teleangectasia emorragica ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Trombofilie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
MALATTIE NEUROLOGICHE				
Alzheimer familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Amiloidosi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Demenza frontotemporale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Neuropatie di tipo sensitivo e disautonomico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	16 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 5 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Neuropatie periferiche	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	40 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Parkinson ereditario	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	14 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	31 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE				
Intolleranza ereditaria al lattosio	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Malattia di Hirschsprung 8 geni	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	5 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
TUMORI EREDITARI				
Carcinoma midollare tiroide	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Feocromocitoma e paraganglioma secernente	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	7 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Li Fraumeni	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Melanoma ereditario, sindrome del nevo displastico	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	3 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Neoplasia endocrina multipla di tipo 1	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A e 2B)	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Neurofibromatosi tipo 1	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Neurofibromatosi tipo 2	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	1 gene in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Rasopatie	NGS	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	18 geni in totale	<i>Interna PO 7.5.1-19_rev.1</i>



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 6 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Sclerosi tuberosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
MALATTIE DERMATOLOGICHE				
Blau, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Discheratosi congenita autosomica dominante	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Discheratosi congenita autosomica recessiva	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Discheratosi congenita legata all'X	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Hailey-Hailey, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ittiosi congenite autosomiche recessive	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ittiosi epidermolitica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ittiosi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome da esfoliazione acrale (Acral Peeling Skin Syndrome)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindromi autoinfiammatorie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE				
Diabete Mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Iperplasia surrenalica congenita (ISC)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 7 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Ipertiroidismo non autoimmune	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ipotiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Pancreatite cronica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Panipopituitarismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Panipopituitarismo e displasia setto-ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
INFERTILITÀ				
Aplasia/Ipoplasia delle cellule di Leydig	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Infertilità maschile Catsper-relata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Insensibilità agli androgeni, sindrome (AIS)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Ipoplasia surrenale congenita associata a ipogonadismo ipogonadotropo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Kallmann, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Sindrome da persistenza dotti di Muller (PMDS)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
MALATTIE LINFATICHE E METABOLICHE				
Alstrom, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1
Lipodistrofia congenita di Berardinelli Seip	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-19_rev.1

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 18

Data revisione: 14.05.2025

pag 8 di pag 8

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Lipodistrofia totale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.1</i>
MALATTIE POLMONARI				
Deficit di alfa-1 antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.1</i>
Fibrosi polmonare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.1</i>
ALTRO				
Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	NGS/SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	<i>Tutti i geni in Carta dei Servizi</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-19_rev.1</i>

Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:

Aggiunti i sospetti "Distrofie retiniche ereditarie", "Teleangectasia emorragica ereditaria", "Cowden, sindrome", "Demenza frontotemporale", "Neuropatie periferiche", "Neuropatie di tipo sensitivo e disautonomico", "Melanoma ereditario, sindrome del nevo displastico", "Sclerosi tuberosa", "Ipotiroidismo congenito", "Ipertiroidismo non autoimmune", "Pancreatite cronica familiare", "Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B", "Alstrom, sindrome", "Fibrosi polmonare" e "Deficit di alfa-1 antitripsina".

Modificati i sospetti "Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy", "Retiniti pigmentose AD", "Distrofia dei coni/bastoncelli", "Bardet-Biedl syndrome" e "Marfan, sindrome e malattie correlate".