

	<b>ELENCO ESAMI E METODICHE</b>	Prima emissione 05.09.2019 Revisione nr. 20
	<b>DOC. 7.2.1-01.2</b>	Data revisione: 25.05.2026 pag 1 di pag 10

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);
- I test contrassegnati da un asterisco (\*) hanno lo status di “Malattia rara” (Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017), ma non sono presenti nell’allegato 4 e pertanto non sono prescrivibili mediante ricetta medica specialistica.



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 2 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>					
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6H, PDE6C	G1.07	P020
Albinismo oculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GPR143	G1.01	P029
Albinismo oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CACNA1F, TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, LRMDA, DCT	G1.04	P030
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, LCA5, LRAT, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1	G1.19	P041
Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FZD4, LRP5, NDP, TSPAN12, ZNF408	G1.05	P067
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	OAT	G1.01	P097
Atrofia ottica autosomica dominante	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AFG3L2, DNM1L, OPA1, OPA3, SSBP1	G1.01	P106
Bardet-Biedl syndrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CFAP418, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP	G1.19	P109
Cecità congenita notturna stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1	G1.13	P169
Cheratocono	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	VSX1, ZEB1	G1.02	P182
Coloboma congenito del disco ottico 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FZD5	G1.01	P199
Coloboma e anomalie renali	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	PAX2	G1.01	P200
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CHM	G1.01	P214
Degenerazione maculare senile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, CFH	G1.01	P338
Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CYP4V2	G1.01	P396



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 3 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
Distrofia dei coni/bastoncelli	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, ADAM9, AIPL1, CFAP418, CFAP410, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CNGA3, CRX, DRAM2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5	G1.18	P398
Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BEST1, CTNNA1, EFEMP1, IMPG1, IMPG2, OTX2, PRPH2	G1.02	P413
Distrofie corneali	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AGBL1, CHST6, COL8A2, CRYAA, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYGC, CRYGD, CYP1B1, DCN, FOXE3, GSN, KRT12, KRT3, MAF, NHS, NLRP1, PAX6, PIKFYVE, PITX3, PRDM5, PXDN, SLC16A12, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469	G1.32	P414
Distrofie ereditarie della coroide	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GUCY2D, PRPH2	G1.02	P415
Distrofie retiniche ereditarie*	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, AFG3L2, AGBL5, AHI1, AHR, AIPL1, ALMS1, ALPK1, AP5B1, AP5M1, AP5Z1, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARSG, ATF6, ATOH7, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, C19orf44, C1QTNF5, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP162 (E646Rfs*5), CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CERKL, CFAP20, CFAP410, CFAP418, CFH, CHM, CLCC1, CLEC3B, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ5, COQ8B, CRB1, CREB3 (W294*), CRX, CSPP1, CTNNA1, CTNNB1, CTNS, CTSD, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DHX38, DNAJC30, DNM1L, DRAM2, DYNC2H1, EFEMP1, ELOVL4, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FZD4, GDF6, GNAT1, GNAT2, GNB3, GPATCH11, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, HKDC1, HMX1, IDH3A, IDH3B, IDH3G, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIZ, KLHL7, LAMA1, LAMP2, LCA5, LRAT, LRIT3, LRMDA, LRP2, LRP5, LZTFL1, MAK, MCAT, MCOLN1, MERTK, MFRP, MFSD8, MIR204 (n.37C>T), MKKS, MKS1, MVK, MYO7A, NDP, NDUFA12, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL,	/	RFG110



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 4 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
			NSUN3, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OTX2, P3H2, PAX2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDZD7, PEX7, PHYH, PITPNM3, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, PPIB (R180W), PPT1, PRCD, PRDM13 [DHS6S1] (c.-14005G>T; c.-13924G>C; c.-8128A>C; c.-8107T>C), PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR (I276Nfs*78), RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS2, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD7, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SIX6, SLC24A1, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, SLC6A6, SNRNP200, SPATA7, SSBP1, SUMF1, TBC1D32, THRB (c.283+1G>A; G95R), TIMP3, TLCD3B, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TLL5, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, UBAP1L, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VWA8, WDPCP, WDR19, WFS1, WHRN, ZNF408, ZNF423		
Glaucoma familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ASB10, CYP1B1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, SIX6, TEK, WDR36	G1.02	P476
Malattia di Norrie 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NDP	G1.01	P647
Malattia di Refsum 2 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	PEX7, PHYH	G1.02	P654
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC6	G1.01	P815
Retiniti pigmentose AD	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BEST1, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RHO, RP1, RP9, SAG, SNRNP200, TOPORS	G1.15	P824
Retiniti pigmentose AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, AGBL5, ARL2BP, BEST1, PCARE, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, EYS, FAM161A, IMPG2, MAK, MERTK, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, PRPH2, RHO, RP1, RPE65, RP1L1, SAG, TTC8, USH2A	G1.16	P825
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RS1	G1.01	P828



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 5 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
Senior-Loken, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP4, NPHP3, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	G1.02	P841
Sindrome di Stickler AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL9A1, COL9A2, COL9A3	G1.03	P198
Sindrome di Stickler, tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL2A1	G1.01	P197
Sindrome di Stickler, tipo 2 e 3	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL11A1, COL11A2	G1.02	P196
Stargardt, malattia di	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PRPH2, PROM1	G1.02	P967
Usher, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ADGRV1, CDH23, CLRN1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN	G1.03	P991
<b>MALFORMAZIONI VASCOLARI E LINFATICHE</b>					
Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CCM2, KRIT1, PDCD10	G1.03	P678
Marfan, sindrome e malattie correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FBN1, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3	G1.03	P681
Teleangectasia emorragica ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACVRL1, ENG, EPHB4, FLT4, GDF2, GLMN, RASA1, SMAD4, STAMBP, TEK	G1.04	P977
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE</b>					
Aneurismi ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACTA2, BGN, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBN2, FLNA, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3	G1.11	P058
Aritmie ereditarie/canalopatie/CPVT	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, HCN4, PKP2, KCNJ2, KCNE1, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, SCN1B, TECRL, TRDN, TRPM4	G1.21	P072
Cardiomiopatia dilatativa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DSG2, FLNC, LAMA4, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PKP2, PLN, PPCS, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, TAFAZZIN, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL	G1.24	P129



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 6 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
Cardiomiopatia ipertrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACTC1, ACTN2, CSRP3, GLA, JPH2, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, SLC25A4, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL	G1.12	P131
Cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TMEM43	G1.06	P132
Ehlers-Danlos e sindromi marfanoidi (DD di JHS/EDS-HT e sindromi comuni) e varianti rare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469	G1.17	P423
Ipercolesterolemie familiari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9	G1.04	P518
Sindrome QT-lungo familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CALM1, CALM2, CALM3	G1.06	P951
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>					
Alzheimer familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APP, PSEN1, PSEN2	G1.03	P040
Aneurismi ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACTA2, BGN, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBN2, FLNA, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3	G1.11	P058
Amiloidosi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APOA1, TTR	G1.02	P042
Demenza frontotemporale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GRN, MAPT	G1.02	P339
Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CCM2, KRIT1, PDCD10	G1.03	P678
Neuropatie di tipo sensitivo e disautonomico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATL1, ATL3, DNMT1, DST, ELP1, KIF1A, NGF, NTRK1, PRDM12, RETREG1, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, WNK1	G1.08	P740
Neuropatie periferiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AARS1, AIFM1, ATP1A1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, HARS1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MFN2, MME, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PNKP, POLR3B, PRPS1, PRX, SBF1, SBF2, SH3TC2, SLC12A6, SPG11, TRPV4, VCP, YARS1	G1.28	P741



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 7 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
Parkinson ereditario, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATP13A2, CHCHD2, DJ1 (PARK7), DNAJC6, FBXO7, LRRK2, PINK1, PLA2G6, PRKN, SLC6A3, SNCA, SYNJ1, VPS13C, VPS35	G1.17	P780
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>					
Intolleranza ereditaria al lattosio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LCT	G1.01	P503
Malattia di Hirschprung 8 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	EDN3, EDNRB, NRG1, RET, SOX10	G1.08	P640
<b>TUMORI EREDITARI</b>					
Carcinoma midollare tiroide/MEN2 (RET)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RET	G1.01	P127
Feocromocitoma e paraganglioma secernente (SPGL)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127	G1.06	P462
Li Fraumeni, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TP53	G1.01	P588
Melanoma ereditario, sindrome del nevo displastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CDKN2A, CDK4, BAP1	G1.03	P683
Neoplasia endocrina multipla di tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	MEN1	G1.01	P724
Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A e 2B)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RET	G1.01	P725
Neurofibromatosi tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NF1	G1.01	P730
Neurofibromatosi tipo 2	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NF2	G1.01	P731
Rasopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2	G1.09	P820
Sclerosi tuberosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSC1, TSC2	G1.02	P840



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 8 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE</b>					
Discheratosi congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53	G1.09	P357
Epidermolisi bollosa giunzionale da deficit di laminina-332	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL17A1, ITGB4, ITGA6, LAMA3, LAMB3, LAMC2	G1.06	P439
Ittiosi congenite autosomiche recessive	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, ST14, TGM1	G1.08	P560
Keratoderma epidermolitico palmoplantare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	KRT1, KRT9, KRT16	G1.03	P569
Pachionichia congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17	G1.04	P770
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE</b>					
Diabete Mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC8, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1	G1.05	P348
Iperplasia surrenalica congenita (ISC)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, STAR	G1.02	P532
Ipertiroidismo non autoimmune	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSHR	G1.01	P537
Ipotiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSHR	G1.01	P556
Pancreatite cronica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CASR, CEL, CFTR, CPA1, CTSC, PRSS1, SPINK1	G1.06	P773
Panipopituitarismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GLI2, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1, SOX3	G1.07	P774
Panipopituitarismo e displasia setto-ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	HESX1	G1.01	P775
<b>INFERTILITÀ</b>					
Aplasia/Ipoplasia delle cellule di Leydig	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LHB, LHCGR	G1.02	P069



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 20  
 Data revisione: 25.05.2026  
 pag 9 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Codice Nomenclatore Tariffario Nazionale	Codice Patologia (DPCM 2017 - Allegato 4)
Kallmann, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ANOS1, CHD7, FGFR1, GNRHR, PROK2, PROKR2, SOX10, TACR3	G1.04	P566
Sindrome da persistenza dotti di Muller (PMDS)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AMH, AMHR2	G1.02	P865
<b>LIPEDEMA E DISORDINI DEL TESSUTO ADIPOSO SOTTOCUTANEO</b>					
Ehlers-Danlos e sindromi marfanoidi (DD di JHS/EDS-HT e sindromi comuni) e varianti rare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469	G1.17	P423
Lipodistrofia congenita di Berardinelli Seip	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1	G1.04	P596
Lipodistrofia totale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG	G1.05	P597
<b>MALATTIE POLMONARI</b>					
Deficit di alfa-1 antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	SERPINA1	G1.01	P232
Fibrosi polmonare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TERT, RTEL1, PARN, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, ABCA3, CSF2RA, CSF2RB	G1.03	P465
Sindrome di Hermansky-Pudlak	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	P3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	G1.09	P895
<b>ALTRO</b>					
Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni in Carta dei Servizi	G1.91	/
Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità	SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni in Carta dei Servizi	G1.91	/



## ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 20

Data revisione: 25.05.2026

pag 10 di pag 10

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

Aggiunti i seguenti sospetti: "Atrofia ottica autosomica dominante", "Sindrome QT-lungo familiare", "Discheratosi congenita", "Epidermolisi bollosa giunzionale da deficit di laminina-332", "Ipercolesterolemie familiari", "Keratoderma epidermolitico palmoplantare", "Pachionichia congenita".

Eliminati i seguenti sospetti: "Infertilità maschile CATSPER-relata", "Insensibilità agli androgeni, sindrome (AIS)", "Ipoplasi surrenale congenita associata a ipogonadismo ipogonadotropo", "Alstrom, sindrome", "Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B", "Blau, sindrome", "Cardiomiopatia dilatativa X-linked (XLDC)", "Darier, malattia", "Discheratosi congenita autosomica dominante", "Discheratosi congenita autosomica recessiva", "Discheratosi congenita legata all'X", "Displasia ectodermica", "Fabry, malattia", "Hailey-Hailey, malattia", "Ittiosi epidermolitica", "Ittiosi X-linked", "Sindrome da esfoliazione acrale (Acral peeling skin syndrome)", "Sindromi autoinfiammatorie ereditarie", "Sclerosi laterale amiotrofica", "Iperaldosteronismi primitivi", "Iperaldosteronismo familiare tipo III", "Ipercolesterolemia AD", "Ipercolesterolemia AR", "Iperlipidemia tipo V 4 geni", "Iperlipoproteinemia tipo IA", "Liddle, sindrome di", "Trombofilie", "Cowden, sindrome".

Modificata la lista geni dei seguenti sospetti: "Distrofie retiniche ereditarie" e "Retiniti pigmentose AD".