

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 1 di pag 10

Nel presente elenco:

- i sospetti che fanno parte delle patologie con lo status di “Malattia rara” (Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017: elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo) sono contrassegnati con un asterisco (*);

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
INFERTILITA'			
Infertilità femminile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	73 geni in totale
Infertilità maschile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	107 geni in totale
MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI			
Aneurisma Aortico dei grossi vasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale
Cardiomiopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale
Cardiomiopatia ipertrofica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale
Cardiopatie aritmogene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	61 geni in totale
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale
Ictus emorragico ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale
Ictus ischemico ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 2 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale
Ipertensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (I livello)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (II livello)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale
Stenosi sopraavalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale
MALATTIE DEL CAVO ORALE			
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 3 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale
Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo behcet	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
MALATTIE DERMATOLOGICHE			
Genodermatosi da disordini di cheratinizzazione/ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	67 geni in totale
Genodermatosi da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale
MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE			
Diabete MODY	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
Ipotiroidismo ed ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale
MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE			
Diarrea congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 4 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale
Malattia di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale
IPERBILIRUBINEMIA NON CONIUGATA EREDITARIA	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Sindrome DUBIN-JOHNSON	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Sindrome di ROTOR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
MALATTIE LINFATICHE E METABOLICHE			
Linfedema distichiasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Linfedema primario/Malformazioni linfatiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale
*Sindrome di Emberger	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Linfedema primario/Malformazioni linfatiche (variazioni somatiche)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 5 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale
MALATTIE NEUROLOGICHE			
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
Affaticamento e debolezza muscolare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	33 geni in totale
MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE			
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale
*Albinismo oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019
 Revisione nr. 1
 Data revisione: 27.02.2020
 pag 6 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
*Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
*Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
*Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Distrofia a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale
*Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale
Distrofia corioideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Distrofia cristallina di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019
 Revisione nr. 1
 Data revisione: 27.02.2020
 pag 7 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale
*Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Distrofia maculare vitelliforme	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale
*Malattia di Best	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Malattia di Norrie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Malattia di Refsum	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale
Nistagmo infantile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019
 Revisione nr. 1
 Data revisione: 27.02.2020
 pag 8 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>78 geni in totale</i>
*Retinite pigmentosa	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni in totale</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>3 geni in totale</i>
*Retinite pigmentosa X-linked	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>
*Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>4 geni in totale</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>
*Retinoschisi X-linked	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>
*Sindrome da aumento dei coni S	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>1 gene in totale</i>
*Sindrome di Bardet Biedl	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>21 geni in totale</i>
*Sindrome di Senior-Loken	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>10 geni in totale</i>
	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni in totale</i>
Sindrome di Usher	<i>MLPA</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>2 geni in totale</i>
Strabismo Ereditario	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>8 geni in totale</i>
*Vitreoretinopatia essudativa familiare	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>
*Distrofie retiniche ereditarie non	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>136 geni in totale</i>

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 9 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
sindromiche	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale
MALATTIE POLMONARI			
Malattie polmonari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	44 geni in totale
MALATTIE RENALI			
Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	23 geni in totale
Nefrolitiasi o Calcolosi renale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale
ALTRE PATOLOGIE			
*Malattia di Krabbe	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Sindrome di Lesch-Nyhan	SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Atrofia ottica di tipo 10 con o senza atassia, ritardo mentale e convulsioni	SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
*Sindrome di Stickler	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale
Ipoacusie genetiche non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	68 geni in totale
Test di partner portatore	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni sopra-elencati
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 1

Data revisione: 27.02.2020

pag 10 di pag 10

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Sequenziamento diretto di regioni genomiche	SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni sopra-elencati
Analisi del TRIO per Distrofie Retiniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	<p><i>GENI INCLUSI NEI SEGUENTI SOSPETTI:</i> <i>Acromatopsia; Amaurosi congenita di Leber;</i> <i>Atrofia girata della Coroide e della Retina ;</i> <i>Atrofia ottica; Cecità notturna congenita stazionaria; Coloboma oculare isolato;</i> <i>Coroideremia; Distrofie a pattern; Distrofia corioideale areolare centrale; Distrofia del cristallino di Bietti; Distrofia dei con; Distrofia del fondo di Sorsby; Distrofia maculare ; Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus; Distrofia maculare vitelliforme (adult onset); Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese); Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE); Malattia di Best; Malattia di Norrie; Malattia di Refsum; Retinite pigmentosa; Retinite pigmentosa X-linked; Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus; Retinoschisi X-linked; Sindrome da aumento dei con; S; Sindrome di Bardet Biedl; Sindrome di Senior-Loken; Sindrome di Usher; Vitroretinopatia essudativa familiare</i></p>