

	ELENCO ESAMI E METODICHE	Prima emissione 05.09.2019 Revisione nr. 19
	DOC. 7.2.1-01.2	Data revisione: 28.08.2025 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);
- 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.



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019
Revisione nr. 19
Data revisione: 28.08.2025
pag 2 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6H, PDE6C	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Albinismo oculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GPR143	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Albinismo oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CACNA1F, TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, LRMDA, DCT	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FZD4, LRP5, NDP, TSPAN12, ZNF408	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	OAT	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Cecità congenita notturna stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Cheratocono	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	VSX1, ZEB1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Coloboma congenito del disco ottico 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FZD5	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Coloboma e anomalie renali	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	PAX2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CHM	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Degenerazione maculare senile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CYP4V2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 3 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
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, TTLL5	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BEST1, CTNNA1, EFEMP1, IMPG1, IMPG2, OTX2, PRPH2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Distrofie ereditarie della coroide	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GUCY2D, PRPH2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Distrofie retiniche ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, ACO2, ADAM9, ADGRV1, AGBL5, AHI1, AIPL1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARSG, ATF6, BBS2, BEST1, C1QTNF5, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CFH, CHM, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CTNNA1, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, EYS, FAM161A, FLVCR1, FZD4, GDF6, GNAT1, GNAT2, GNB3, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT43, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LCA5, LRAT, LRIT3, LRMDA, LRP5, MAK, MERTK, MFRP, MYO7A, NDP, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OTX2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX7, PHYH, PITPNM3, POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RCBTB1, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAG, SCAPER, SDCCAG8, SEMA4A, SLC24A1, SLC24A5, SLC45A2, SNRNP200, SPATA7, TIMP3, TOPORS, TRAF3IP1, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC8, TTLL5, TUBB4B, TULP1, TYR, TYRP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, WDR19, WHRN, ZNF408	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 4 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Glaucoma familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ASB10, CYP1B1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, SIX6, TEK, WDR36	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Malattia di Norrie 1 gene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NDP	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Malattia di Refsum 2 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	PEX7, PHYH	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC6	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Retiniti pigmentose AD	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BEST1, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP9, SAG, SNRNP200, TOPORS	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RS1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Senior-Loken, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP4, NPHP3, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome di Stickler AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL9A1, COL9A2, COL9A3	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome di Stickler, tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL2A1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome di Stickler, tipo 2 e 3	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	COL11A1, COL11A2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Stargardt, malattia di	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PRPH2, PROM1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Usher, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ADGRV1, CDH23, CLRN1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
MALFORMAZIONI VASCOLARI E LINFATICHE				
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 5 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Cowden, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	PTEN	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CCM2, KRIT1, PDCD10	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Marfan, sindrome e malattie correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	FBN1, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC6	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Teleangectasia emorragica ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACVRL1, ENG, EPHB4, FLT4, GDF2, GLMN, RASA1, SMAD4, STAMBP, TEK	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
MALATTIE CARDIOLOGICHE				
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Cardiomiopatia dilatativa X-linked (XLDC)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	DMD	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TMEM43	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Iperaldosteronismo familiare tipo III	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	KCNJ5	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Iperaldosteronismi primitivi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CACNA1D, CACNA1H, CLCN2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ipercolesterolemia AD	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APOB, LDLR, PCSK9	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 6 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Ipercolesterolemia AR	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LDLR, LDLRAP1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Iperlipidemia tipo V 4 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Iperlipoproteinemia tipo IA	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LPL	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Liddle, sindrome di	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Fabry, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GLA	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Trombofilie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	F2, F5, F9, HRG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
MALATTIE NEUROLOGICHE				
Alzheimer familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APP, PSEN1, PSEN2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Amiloidosi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	APOA1, TTR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Demenza frontotemporale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GRN, MAPT	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Parkinson ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATP13A2, CHCHD2, DJ1 (PARK7), DNAJC6, FBXO7, LRRK2, PINK1, PLA2G6, PRKN, SLC6A3, SNCA, SYNJ1, VPS13C, VPS35	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ALS2, ANG, ANXA11, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, KIF5A, MAPT, MATR3, OPTN, PFN1, PSEN1, SETX, SIGMAR1, SLC52A3, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 7 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE				
Intolleranza ereditaria al lattosio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LCT	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Malattia di Hirschsprung 8 geni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	EDN3, EDNRB, NRG1, RET, SOX10	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
TUMORI EREDITARI				
Carcinoma midollare tiroide/MEN2 (RET)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RET	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Feocromocitoma e paraganglioma secernente (SPGL)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Li Fraumeni, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TP53	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Melanoma ereditario, sindrome del nevo displastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CDKN2A, CDK4, BAP1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Melanoma ereditario, sindrome del nevo displastico secondo livello	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ACD, MITF (variante E318K), POT1, TERT	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Neoplasia endocrina multipla di tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	MEN1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A e 2B)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	RET	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Neurofibromatosi tipo 1	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NF1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Neurofibromatosi tipo 2	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NF2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Rasopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sclerosi tuberosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSC1, TSC2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 8 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
MALATTIE DERMATOLOGICHE				
Blau, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NOD2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Darier, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATP2A2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Discheratosi congenita autosomica dominante	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TERC, TERT, TINF2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Discheratosi congenita autosomica recessiva	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NHP2, NOP10, TERT, WRAP53	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Discheratosi congenita legata all'X	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	DKC1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, HOXC13, KDF1, KREMEN1, KRT85, TP63, WNT10A	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Hailey-Hailey, malattia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ATP2C1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ittiosi congenite autosomiche recessive	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, ST14, TGM1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ittiosi epidermolitica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	KRT1, KRT10	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ittiosi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	STS	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome da esfoliazione acrale (Acral Peeling Skin Syndrome)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TGM5	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindromi autoinfiammatorie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TNFAIP3	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE				
Diabete Mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC8, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Iperplasia surrenalica congenita (ISC)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, STAR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ipertiroidismo non autoimmune	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSHR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 19

Data revisione: 28.08.2025

pag 9 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Ipotiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TSHR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Pancreatite cronica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CASR, CEL, CFTR, CPA1, CTSC, PRSS1, SPINK1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Panipopituitarismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	GLI2, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1, SOX3	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Panipopituitarismo e displasia setto-ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	HESX1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
INFERTILITÀ				
Aplasia/Ipoplasia delle cellule di Leydig	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	LHB, LHCGR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Infertilità maschile Catsper-relata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CATSPER1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Insensibilità agli androgeni, sindrome (AIS)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AR	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Ipoplasia surrenale congenita associata a ipogonadismo ipogonadotropo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	NR0B1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Kallmann, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ANOS1, CHD7, FGFR1, GNRHR, PROK2, PROKR2, SOX10, TACR3	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome da persistenza dotti di Muller (PMDS)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AMH, AMHR2	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
LIPEDEMA E DISORDINI DEL TESSUTO ADIPOSO SOTTOCUTANEO				
Alstrom, sindrome	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ALMS1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ZMPSTE24	Interna PO 7.5.1-17_rev.7



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 05.09.2019
Revisione nr. 19
Data revisione: 28.08.2025
pag 10 di pag 10

Test diagnostico	Metodica	Matrice	Geni analizzati	Procedura di esame
Lipodistrofia congenita di Berardinelli Seip	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Lipodistrofia totale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	CIDEA, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	ABCC6	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
MALATTIE POLMONARI				
Deficit di alfa-1 antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	SERPINA1	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Fibrosi polmonare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	TERT, RTEL1, PARN, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, ABCA3, CSF2RA, CSF2RB	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
Sindrome di Hermansky-Pudlak	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	P3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	Interna PO 7.5.1-17_rev.7
ALTRO				
Ricerca di mutazione identificata in caso di familiarità. Sequenziamento qualunque metodo	NGS/SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni in Carta dei Servizi	Interna PO 7.5.1-17_rev.7

Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:

Aggiunti i sospetti "Distrofie retiniche ereditarie" e "Darier, malattia". Modificato il sospetto "Alzheimer familiare" eliminando il gene APOE.