

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 1 di pag 12

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>
<b>INFERTILITA'</b>			
Infertilità femminile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	71 geni in totale
Infertilità maschile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	104 geni in totale
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale
Ipertensione gravidica (pre-eclampsia)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale
Ipospadi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	44 geni in totale
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI</b>			
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



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 5.3  
 Data revisione: 08.09.2020  
 pag 2 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
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 cerebrale in età giovanile ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale
Ictus ischemico giovanile (non da dissezione) ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale
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
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana (II livello)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 3 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
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
Coronaropatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE</b>			
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale
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
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE</b>			
Genodermatosi da disordini di cheratinizzazione/ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	66 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 4 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
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
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE</b>			
Diabete MODY	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
Ipotiroidismo ed ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>			
Diarrea congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
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

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 5 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
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
<b>MALATTIE LINFATICHE E METABOLICHE</b>			
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
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

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 6 di pag 12

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>			
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
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale
Disabilità intellettive ed autismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale
Disturbi del linguaggio specifico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
Emicrania emiplegica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale
Epilessie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	95 geni in totale
Malattie cerebellari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 5.3  
 Data revisione: 08.09.2020  
 pag 7 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>			
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
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

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 8 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Distrofia a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene 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	5 geni in totale
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	5 geni in totale
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Distrofia maculare vitelliforme	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 in totale





**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 9 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
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
	MLPA	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
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Retinite pigmentosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	78 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale
Retinite pigmentosa X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019  
 Revisione nr. 5.3  
 Data revisione: 08.09.2020  
 pag 10 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale
Strabismo Ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale
Vitreoretinopatia essudativa familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	148 geni in totale
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 11 di pag 12

**DOC. 7.2.1-01.2**

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
<b>ALTRE PATOLOGIE</b>			
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
Test di partner portatore	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni sopra-elencati
	MLPA	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale
Sequenziamento diretto di regioni genomiche	SANGER	Sangue periferico, Saliva, DNA	Tutti i geni sopra-elencati

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

Prima emissione 05.09.2019

Revisione nr. 5.3

Data revisione: 08.09.2020

pag 12 di pag 12

<i>Sospetto diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>
Analisi del TRIO per Distrofie Retiniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	<i>GENI INCLUSI NEI SEGUENTI SOSPETTI: Acromatopsia; Amaurosi congenita di Leber; Atrofia girata della Coroide e della Retina ; Atrofia ottica; Cecità notturna congenita stazionaria; Coloboma oculare isolato; Coroideremia; Distrofie a pattern; Distrofia corioideale areolare centrale; Distrofia del cristallino di Bietti; Distrofia dei coni; 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 albescence / Fundus albipunctatus; Retinoschisi X-linked; Sindrome da aumento dei coni S; Sindrome di Bardet Biedl; Sindrome di Senior-Loken; Sindrome di Usher; Vitroretinopatia essudativa familiare. Degenerazione retinica a esordio tardivo, autosomico dominante (1 gene); Distrofia retinica (2 geni).</i>