



## ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 1 di pag 14



MED N° 0009M

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 sospetti che rientrano nel campo di accreditamento UNI EN ISO 15189 sono riportati con lo stile “grassetto”, le metodiche accreditate in campo flessibile sono riportate nell'allegato rev.6 al certificato di accreditamento MED n. 0009M rev. 1;
- Tutti gli esami sotto riportati sono eseguiti in Via delle Maioliche 57/D, 38068 Rovereto (TN); e rientrano nella disciplina medica della genetica molecolare.

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>INFERTILITÀ</b>				
Infertilità maschile	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>104 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.5</i>
Infertilità femminile	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>71 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.5</i>
Ipospadi	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>44 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.5</i>

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 2 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Ipertensione gravidica (pre-eclampsia)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE</b>				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Diabete mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Ipotiroidismo ed Ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE</b>				
Diarrea congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Deficit congenito di lattasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 3 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrici</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattia Di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Iperbilirubinemia non coniugata ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome Dubin-Johnson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 4 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Sindrome di Rotor	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Iperbilirubinemie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE</b>				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Albinismo Oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 5 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofie a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 6 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyme (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofie Retiniche Ereditarie associate al gene CRB1 (COATS LIKE)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 7 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Malattia di Best	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattia di Norrie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattia di Refsum	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Nistagmo infantile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Retinite pigmentosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	73 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Retinite pigmentosa X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 8 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Strabismo ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Vitreoretinopatia Essudativa Familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	136 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5



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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 9 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE LINFATICHE e METABOLICHE</b>				
Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni totali	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI</b>				
Ictus ischemico giovanile (non da dissezione) ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	12 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Ictus emorragico cerebrale in età giovanile ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 10 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Aneurisma Aortico dei grossi vasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindrome di Marfan	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Coronaropatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Cardiomiopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Cardiopatie aritmogene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	61 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Cardiomiopatia ipertrofica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 19

Data revisione: 02.08.2022

pag 11 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Stenosi sopralvalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Iperensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattie cardiovascolari ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	88 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Malattie del cuore congenite ed ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	109 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 19  
Data revisione: 02.08.2022  
pag 12 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE</b>				
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Disabilità intellettiva ed autismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	174 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5
Disturbi specifici del linguaggio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 19  
Data revisione: 02.08.2022  
pag 13 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Emicrania emiplegica familiare</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>7 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Epilessie</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>95 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Malattie cerebellari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>166 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Sclerosi laterale amiotrofica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>25 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Neuropatie ereditarie</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>553 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE</b>				
<b>Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>58 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.5</b>

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 19  
Data revisione: 02.08.2022  
pag 14 di pag 14

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>5 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE</b>				
<b>Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>66 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>13 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5</b>
<b>Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>35 geni in totale</b>	<b>Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.5</b>

**Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:**

Aggiornati i seguenti sospetti diagnostici:

- Albinismo oculare ed oculocutaneo con l'aggiunta di un gene;
- Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche con eliminazione di 25 geni ed aggiunta di 13 geni;
- Atrofia ottica con l'aggiunta di 3 geni;
- Retinite pigmentosa con l'eliminazione di 5 geni;
- Sindrome di Usher con l'aggiunta di un gene.