



ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 1 di pag 17



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>
INFERTILITÀ				
Infertilità maschile	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>122 geni in totale</i>	<i>Riconosciuta</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</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.6</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.6</i>

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 2 di pag 17

<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.6
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Diabete mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Iperplasia surrenalica congenita (CAH)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Ipotiroidismo ed Ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE				
Diarrea congenita	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 3 di pag 17

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

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 4 di pag 17

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

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 5 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Atrofia ottica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofie a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 6 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Distrofia del cristallino di Bietti	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia dei coni	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia retinica a nido d'ape di Doyne (malattia leventinese)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
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.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 7 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Glaucoma	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia di Best	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia di Norrie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia di Refsum	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Miopia familiare isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Nistagmo infantile	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Retinite pigmentosa	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	73 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Retinite pigmentosa X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 8 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Retinite puntata albescente / Fundus albipunctatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Stickler	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Strabismo ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 9 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Vitreoretinopatia Essudativa Familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	136 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE LINFATICHE e METABOLICHE				
Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Lipodistrofie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	11 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Obesità genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni totali	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI				

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 10 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
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.6
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.6
Aneurisma Aortico dei grossi vasi	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Marfan	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Coronaropatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Malformazioni Vascolari congenite ad eredità mendeliana	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Cardiomiopatie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	47 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Cardiopatie aritmogene	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	61 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 11 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Cardiomiopatia ipertrofica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Stenosi sopralvalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Iperensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 20

Data revisione: 19.05.2023

pag 12 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
MALATTIE NEUROLOGICHE				
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Disabilità intellettiva ed autismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	174 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Disturbi specifici del linguaggio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 13 di pag 17

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Emicrania emiplegica familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Epilessie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	95 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Malattie cerebellari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	166 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sclerosi laterale amiotrofica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE DEL CAVO ORALE				
Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Anomalie genetiche dei denti isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	58 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE DERMATOLOGICHE				

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 14 di pag 17

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Disturbi ereditari dei derivati ectodermici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	41 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	66 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE RENALI				
Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Calcolosi renale (nefrolitiasi)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
MALATTIE POLMONARI				
Malattie polmonari isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6



ELENCO ESAMI E METODICHE

Prima emissione 18.07.2018
 Revisione nr. 20
 Data revisione: 19.05.2023
 pag 15 di pag 17

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
ALTRO				
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Alport	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Wolfram	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
TUMORI EREDITARI				
Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumore ereditario della prostata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumore renale ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Cancro ereditario al pancreas	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 16 di pag 17

DOC. 7.2.1-01.2

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrici</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Tumori ematologici ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumori endocrini ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumori cutanei ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumori gastrointestinali ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumori pediatrici	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	26 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Tumori cerebrali ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	27 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
TEST IN SERVICE				
Malattie cardiovascolari ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	88 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018
Revisione nr. 20
Data revisione: 19.05.2023
pag 17 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Malattie del cuore congenite ed ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	109 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6
Neuropatie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	553 geni in totale	Riconosciuta PO 7.5.1-17_rev.6

Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:

Aggiornati il seguente sospetto diagnostico:

- Infertilità maschile eliminati 13 geni ed aggiunti 30 geni.

Aggiunti i seguenti sospetti diagnostici: Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT), Calcolosi renale (nefrolitiasi), Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari, Cancro ereditario al pancreas, Disturbi ereditari dei derivati ectodermici, Iperplasia surrenalica congenita, Malattie polmonari isolate e sindromiche, Pseudoxantoma elastico, Sindrome di Alport, Sindrome di Stickler, Sindrome di Wolfram, Tumore ereditario alla prostata, Tumore renale ereditario, Tumori cerebrali ereditari, Tumori cutanei ereditari, Tumori ematologici ereditari, Tumori endocrini ereditari, Tumori gastrointestinali ereditari, Tumori pediatrici.