



## ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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>
<b>INFERTILITÀ (Pannello ID 97673193)</b>				
Infertilità maschile	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>122 geni in totale</i>	<i>Interna</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>Interna</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>Interna</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. 21

Data revisione: 19.09.2023

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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Diabete gestazionale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
<b>MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE (Pannello ID 97673193)</b>				
Diabete monogenico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Diabete mody	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Iperplasia surrenalica congenita (CAH)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Ipotiroidismo ed Ipertiroidismo congenito	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	31 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
<b>MALATTIE GASTROENTEROLOGICHE (Pannello ID 97673193)</b>				
Disordini genetici dell'assorbimento intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Deficit di alfa-1-antitripsina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Emocromatosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia Di Hirschsprung	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia infiammatoria intestinale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Pancreatite ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	7 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Malattia di Wilson	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Iperbilirubinemia non coniugata ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 21  
Data revisione: 19.09.2023  
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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Rotor	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Iperbilirubinemie ereditarie	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
<b>MALATTIE OFTALMOLOGICHE EREDITARIE (Pannello ID 91957849)</b>				
Acromatopsia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Albinismo Oculare ed oculocutaneo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Amaurosi congenita di Leber	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	20 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Atrofia girata della Coroide e della Retina	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Cataratta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	42 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Cecità notturna congenita stazionaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Coloboma oculare isolato	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Coroideremia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofie a pattern	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia Corneale e altre forme corneali mendeliane correlate	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	19 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia coroideale areolare centrale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia dei cono	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia del fondo di Sorsby	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	22 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare di Stargardt/Fundus flavimaculatus	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	5 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Distrofia maculare vitelliforme (adult onset)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	<i>Interna</i> 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	<i>Interna</i> 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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

pag 7 di pag 17

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

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 21  
Data revisione: 19.09.2023  
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	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Retinoschisi X-linked	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome da aumento dei coni S	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Bardet Biedl	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Senior-Loken	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	10 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Stickler	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	6 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Usher	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Strabismo ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6





**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 21  
 Data revisione: 19.09.2023  
 pag 9 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>
<b>Vitreoretinopatia Essudativa Familiare</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>5 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>Distrofie retiniche ereditarie non sindromiche</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>136 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>MALATTIE LINFATICHE e METABOLICHE (Pannello ID 99586838)</b>				
<b>Linfedema primario/ Malformazioni linfatiche</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>27 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>Lipodistrofie ereditarie</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>11 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>Obesità genetiche mendeliane</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>47 geni in totale</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>Sindromi genetiche da deposito sottocutaneo di tessuto adiposo</b>	<i>NGS</i>	<i>Sangue periferico, Saliva, DNA</i>	<i>13 geni totali</i>	<i>Interna</i> <i>PO 7.5.1-17_rev.6</i>
<b>MALATTIE CARDIOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI (Pannello ID 99586838)</b>				

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

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	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Difetto del setto atriale	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	8 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Fibrillazione atriale familiare	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	24 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Stenosi sopralvalvolare dell'aorta	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	1 gene in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Trombofilia	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	9 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Iperensione monogenica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	18 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Iperlipidemie monogeniche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

pag 12 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE (Pannello ID 99586838)</b>				
Neuropatie periferiche e neuropatia dolorosa delle piccole fibre	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	56 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Canalopatie associate a dolore neuropatico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	4 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Demenze genetiche mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	21 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Sindromi da affaticamento e debolezza muscolare mendeliane	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	36 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Disabilità intellettiva ed autismo	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	174 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Disturbi del movimento	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	57 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Disturbi specifici del linguaggio	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	14 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

pag 13 di pag 17

<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>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Epilessie</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>95 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Malattie cerebellari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>166 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Sclerosi laterale amiotrofica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>25 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>MALATTIE DEL CAVO ORALE (Pannello ID 97673193)</b>				
<b>Sindrome autoinfiammatoria familiare, tipo BEHCET</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>1 gene in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</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>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Fibromatosi gengivale ereditaria, isolata e sindromica</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>5 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>MALATTIE DERMATOLOGICHE (Pannello ID 97673193)</b>				



**ELENCO ESAMI E METODICHE**

Prima emissione 18.07.2018  
 Revisione nr. 21  
 Data revisione: 19.09.2023  
 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	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da disordini di cheratinizzazione/ ittiosi ereditaria	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	66 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da displasia ectodermica	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	13 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Genodermatosi caratterizzate da disordini della pigmentazione	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	35 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	38 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
<b>MALATTIE RENALI (Pannello ID 97673193)</b>				
Anomalie congenite del rene e del tratto urinario (CAKUT)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	15 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
Calcolosi renale (nefrolitiasi)	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	29 geni in totale	Interna PO 7.5.1-17_rev.6
<b>MALATTIE POLMONARI (Pannello ID 97673193)</b>				

**ELENCO ESAMI E METODICHE****DOC. 7.2.1-01.2**Prima emissione 18.07.2018  
Revisione nr. 21  
Data revisione: 19.09.2023  
pag 15 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
Malattie polmonari isolate e sindromiche	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	32 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
<b>ALTRO (Pannello ID 97673193)</b>				
Pseudoxantoma elastico	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Alport	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	3 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Sindrome di Wolfram	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	2 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
<b>TUMORI EREDITARI (Pannello ID 91957849)</b>				
Cancro al seno e tumori ginecologici ereditari	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	28 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Tumore ereditario della prostata	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	17 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6
Tumore renale ereditario	NGS	Sangue periferico, Saliva, DNA	25 geni in totale	<i>Interna</i> PO 7.5.1-17_rev.6

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

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

pag 16 di pag 17

<i>Test diagnostico</i>	<i>Metodica</i>	<i>Matrice</i>	<i>Geni analizzati</i>	<i>Procedura di esame</i>
<b>Cancro ereditario al pancreas</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>15 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori ematologici ereditari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>21 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori endocrini ereditari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>26 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori cutanei ereditari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>17 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori gastrointestinali ereditari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>31 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori pediatrici</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>26 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Tumori cerebrali ereditari</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>27 geni in totale</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>
<b>Test di partner portatore</b>	<b>NGS</b>	<b>Sangue periferico, Saliva, DNA</b>	<b>Tutti i geni della Carta dei Servizi</b>	<b>Interna</b> <b>PO 7.5.1-17_rev.6</b>





## ELENCO ESAMI E METODICHE

DOC. 7.2.1-01.2

Prima emissione 18.07.2018

Revisione nr. 21

Data revisione: 19.09.2023

pag 17 di pag 17

### **Modifiche apportate rispetto alla revisione precedente:**

Aggiornato il nome del sospetto diagnostico "Diarrea congenita" con "Disordini genetici dell'assorbimento intestinale". Aggiunto il test di partner portatore e Malattie autoinfiammatorie monogeniche dermatologiche. Eliminati i test in service (Malattie cardiovascolari ereditarie, Malattie del cuore congenite ed ereditarie, Neuropatie ereditarie). Sostituzione della dicitura "Riconosciuta" con "Interna" nella colonna "Procedura di esame". Inserimento del nome identificativo del pannello nelle macroaree.