

## TEST EFFETTUATI

### SETTORE CITOGENETICA E CITOGENETICA MOLECOLARE

#### **Test genetici costituzionali (linea germinale)**

Analisi citogenetica.....	Pag. 2
Array-CGH .....	Pag. 2
FISH, QF-PCR .....	Pag. 3

#### **Test genetici oncogenetica (linea somatica)**

Analisi citogenetica oncoematologica .....	Pag. 4
FISH oncoematologica .....	Pag. 4

### SETTORE BIOLOGIA MOLECOLARE

#### **Test genetici costituzionali (linea germinale)**

Farmacogenetica.....	Pag. 6
Ricerca mutazioni note correlate a trombofilie, emocromatosi.....	Pag. 6
Analisi molecolare singoli geni malattie genetiche (linea germinale).....	Pag. 6
Analisi molecolare NGS malattie genetiche.....	Pag. 7
Ricerca mutazioni familiari.....	Pag. 7
MLPA.....	Pag. 8

#### **Test genetici oncogenetica (linea somatica)**

Analisi di sequenza genica singolo gene oncologia (incluso BRCA1/BRCA2).....	Pag. 9
Analisi di sequenza genica singolo gene/ricerca variante nota ematologia.....	Pag. 9
Analisi molecolare NGS.....	Pag. 10

<b>Elenco pannelli NGS e geni analizzati (linea germinale e somatica) .....</b>	<b>Pag. 11</b>
---	----------------

<b>CODICI PATOLOGIA.....</b>	<b>Pag. 12</b>
------------------------------	----------------

## NOTE

**Tutti i test genetici** devono essere accompagnati da **consenso informato** compilato correttamente e **nota informativa** (per interni)

**Campioni accettati:** sangue periferico o midollare, liquido amniotico, villi coriali, tessuto.

**Conservazione e spedizione:** le provette vanno mantenute a temperatura ambiente e spedite entro poche ore.

Per alcuni test genetici sono fissate delle giornate di raccolta e la periodicità viene comunicata di anno in anno ai centri prelievi, agli specialisti, alle ASST con cui sono in essere convenzioni; qualora l'utente avesse la necessità di ricevere ulteriori informazioni può contattare direttamente il personale del Servizio di Genetica al numero 0372/405217 (5217 per interni).

#### **Ricette/impegnativa:**

- ✓ La prestazione **G9.01** "Consulenza genetica associata al test" deve sempre essere richiesta in associazione alle prestazioni afferenti alla branca di genetica medica costituzionale (linea germinale)
- ✓ Le prescrizioni **G1.91** con CODICE SISS 00G191.07 sono prescrivibili solo dopo consulenza genetica
- ✓ La prestazione **G2.08** può essere prescritta massimo 3 volte nella stessa ricetta

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### SETTORE CITOGENETICA E CITOGENETICA MOLECOLARE

#### ANALISI CITOGENETICA COSTITUZIONALE (LINEA GERMINALE)

NOME PRESTAZIONE	CODICI TARIFFARIO	CODICI SISS (codice patologia)	CODICI INTERNI	TIPO e N° PROVETTE	TAT in giorni lavorativi	GIORNI DI ACCETTAZIONE
CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST	G9.01		G661X	/	/	da lunedì a venerdì
ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE COSTITUZIONALE SU LINFOCITI	G2.01	00G201 (C023) 00G201.01 (C002) 00G201.02 (C001) 00G201.03 (C003) 00G201.04 (C004) 00G201.05 (C005) 00G201.06 (C006) 00G201.07 (C007) 00G201.08 (C008) 00G201.09 (C009) 00G201.10 (C010) 00G201.11 (C011) 00G201.12 (C012) 00G201.13 (C015) 00G201.14 (C025) 00G201.15 (C027)	G7X_16 G7X_1 G7X_2 G7X_3 G7X_4 G7X_5 G7X_6 G7X_7 G7X_8 G7X_9 G7X_10 G7X_11 G7X_12 G7X_13 G7X_14 G7X_15	1 tappo verde con Eparina	20	lunedì e martedì
ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE SU MATERIALE BIOLOGICO	G2.02	00G202 (C015) 00G202.01 (C013) 00G202.09 (C023)	G666_1 G666_2 G666_3	Biopsia cutanea in PBS contenitore sterile	20	lunedì e martedì
ANALISI CITOGENETICA PRENATALE AMNIOCITI	G2.03	00G203 (C023) 00G203.01 (C014) 00G203.02 (C016) 00G203.03 (C017) 00G203.04 (C018) 00G203.05 (C019) 00G203.06 (C020) 00G203.07 (C021) 00G203.08 (C022) 00G203.09 (C024) 00G203.10 (C026)	G01X_1 G01X_2 G01X_3 G01X_4 G01X_5 G01X_6 G01X_7 G01X_8 G01X_9 G01X_10 G01X_11	2 provette da 15 ml sterili non citotossiche	15	lunedì
ANALISI CITOGENETICA PRENATALE VILLI CORIALI	G2.04	00G204 (C023) 00G204.01 (C014) 00G204.02 (C016) 00G204.03 (C017) 00G204.04 (C018) 00G204.05 (C019) 00G204.06 (C020) 00G204.07 (C021) 00G204.08 (C022) 00G204.09 (C026) 00G204.10 (C024)	G262X_1 G262X_2 G262X_3 G262X_4 G262X_5 G262X_6 G262X_7 G262X_8 G262X_9 G262X_10 G262X_11	provetta dedicata da richiedere in Genetica	15	lunedì
ANALISI CITOGENETICA PRENATALE MATERIALE ABORTIVO	G2.06	00G206 (C023) 00G206.01 (C014) 00G206.02 (C026)	G110X_1 G110X_2 G110X_3	provetta dedicata da richiedere in Genetica	15	da lunedì a venerdì
ARRAY-CGH POSTNATALE (IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY)	G2.09	00G209 (C023) 00G209.01 (C001) 00G209.02 (C005) 00G209.03 (C007) 00G209.04 (C010) 00G209.05 (C013) 00G209.06 (C017) 00G209.07 (C018) 00G209.09 (C003) 00G209.10 (C004) 00G209.12 (C027) 00G209.13 (C028)	G431X_1 G431X_2 G431X_3 G431X_4 G431X_5 G431X_6 G431X_7 G431X_8 G431X_9 G431X_10 G431X_11 G431X_12	1 tappo giallo con EDTA	40	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

<b>ARRAY-CGH PRENATALE (IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY)</b>	G2.09	00G209.08 (C026) 00G209.11 (C019)	G625X_1 G625X_2	1 tappo giallo con EDTA	7	dal lunedì al venerdì
<b>FISH MICRODELEZIONE (POSTNATALE)</b>	G2.08	00G208.15 (C027)	G31X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>FISH POSTNATALE</b>	G2.08	00G208 (C023) 00G208.01 (C017) 00G208.04 (C005) 00G208.08 (C006) 00G208.09 (C007) 00G208.10 (C018) 00G208.12 (C015) 00G208.13 (C025)	G33X_1 G33X_2 G33X_3 G33X_4 G33X_5 G33X_6 G33X_7 G33X_8	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>FISH MICRODELEZIONE (PRENATALE)</b>	G2.08	00G208.11 (C014) 00G208.14 (C026)	G626X_1 G626X_1	Provetta dedicata da richiedere in Genetica	7	lunedì
<b>FISH telomeri</b>	G2.08	00G208.34 (C028)	G142X_1 G143X_1 G144X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>FISH telomero singolo (postnatale)</b>	G2.08	00G208.34 (C028)	G180X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>FISH telomero singolo 1 (postnatale)</b>	G2.08	00G208.34 (C028)	G583X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>FISH telomero singolo 2 (postnatale)</b>	G2.08	00G208.34 (C028)	G584X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
<b>QF-PCR (RICERCA ANEUPLOIDE CROMOSOMI 13,18,21,X,Y PRENATALE)</b>	G2.07	00G207 (C023) 00G207.01 (C024) 00G207.02 (C016) 00G207.03 (C018) 00G207.04 (C020) 00G207.05 (C022) 00G207.06 (C019)	G415X_1 G415X_2 G415X_3 G415X_4 G415X_5 G415X_6 G415X_7	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### CITOGENETICA E CITOGENETICA MOLECOLARE ONCOEMATOLOGICA (SOMATICA)

NOME PRESTAZIONE		CODICI TARIFFARIO	CODICI SISS (codice patologia)	CODICI INTERNI	TIPO e N° PROVETTE	TAT in giorni lavorativi	GIORNI DI ACCETTAZIONE
ANALISI CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA SU LIINFOCITI		G2.01	00G201.00 (G200)	G665X_1	1 tappo verde con Eparina	15	lunedì e martedì
ANALISI CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA SU MATERIALE BIOLOGICO		G2.02	00G202.10 (G200) 00G202.02 (E003) 00G202.03 (E007) 00G202.04 (E012) 00G202.05 (E013) 00G202.06 (E014) 00G202.07 (E015) 00G202.08 (E016)	G4X_1 G4X_2 G4X_3 G4X_4 G4X_5 G4X_6 G4X_7 G4X_8	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a giovedì
ARRAY-CGH (SOMATICO)		G2.09	00G209 (C023)	G655X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
FISH ONCOLOGIA/ ONCOEMATOLOGIA		G2.08	00G208.35 (G200)	G667_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
FISH LAM	FISH AML/ETO t(8;21)	G2.08	00G208.18 (E003) 00G208.24 (E009)	G385X_1 G385X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH CBFβ/MYH11 Inv(16)	G2.08	00G208.18 (E003)	G388X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH EVI1 (MECOM)	G2.08	00G208.18 (E003)	G620X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH MLL BA	G2.08	00G208.18 (E003)	G387X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH PML/RARA t(15;17)	G2.08	00G208.35 (G200)	G378X	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
FISH LAP	FISH PML/RARA t(15;17)	G2.08	00G208.35 (G200)	G378X	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
FISH LMC	FISH ABL1/BCR ASS1 t(9;22)	G2.08	00G208.30 (E016)	G293X_2	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
FISH MDS	FISH EVI1 (MECOM)	G2.08	00G208.22 (E007)	G620X_2	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH del(5q)	G2.08	00G208.22 (E007)	G389X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH del(7q)	G2.08	00G208.22 (E007)	G386X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH trisomia 8	G2.08	00G208.22 (E007)	G589X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH del(20q)	G2.08	00G208.22 (E007)	G390X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH TP53 del(17p)	G2.08	00G208.22 (E007)	G373X_2	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
FISH LAL	FISH ABL1/BCR ASS1 t(9;22)	G2.08	00G208.27 (E012)	G293X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH AFF1/MLL(KMT2A) t(4;11)	G2.08	00G208.27 (E012)	G652X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	FISH ETV6/RUNX1 t(12;21)	G2.08	00G208.27 (E012)	G650X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

	<b>FISH TCF3/PBX1 t(1;19) TCF3-HLF t(17;19)</b>	G2.08	00G208.27 (E012)	G651X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH CDKN2A</b>	G2.08	00G208.27 (E012) 00G208.35 (G200)	G654X_1	1 tappo verde con Eparina/ tessuto fresco	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH LLC</b>	<b>FISH ATM del(11q)</b>	G2.08	00G208.20 (E005)	G372X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH trisomia 12</b>	G2.08	00G208.20 (E005)	G375X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH del (13q)</b>	G2.08	00G208.20 (E005)	G376X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH TP53 del(17p)</b>	G2.08	00G208.20 (E005)	G373X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH LNH FOLL.</b>	<b>FISH IGH/BCL2 t(14;18)</b>	G2.08	00G208.19 (E004)	G294X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH LNH MANT.</b>	<b>FISH IGH/BCL1 t(11;14)</b>	G2.08	00G208.19 (E004)	G307X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH LNH</b>	<b>FISH TP53 del(17p)</b>	G2.08	00G208.29 (E014)	G373X_3	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH MM e GAOPATIE MONOCLONALI</b>	<b>FISH amp 1q21.3</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G560X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH IGH</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G377X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH FGFR3/IGH t(4;14)</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G391X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH IGH/CCND1 t(11;14)</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G307X_2	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH IGH/MAF t(14;16)</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G392X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH IGH/MAFB t(14;20)</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G649X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH TP53 del(17p)</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G373X_4	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH Iperdiploidia</b>	G2.08	00G208.31 (E017)	G568X_1	1 tappo verde con Eparina o giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
<b>FISH IPEROSINOFILIA</b>	<b>FISH PDGFRA</b>	G2.08	00G208.17 (E002)	G481X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH PDGFRB</b>	G2.08	00G208.17 (E002)	G480X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH FGFR1</b>	G2.08	00G208.17 (E002)	G482X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì
	<b>FISH PCM1/JAK2 t(8;9)</b>	G2.08	00G208.17 (E002)	G653X_1	1 tappo verde con Eparina	15	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### SETTORE BIOLOGIA MOLECOLARE

#### TEST GENOMICI COSTITUZIONALI

NOME PRESTAZIONE		CODICI TARIFFARIO	CODICI SISS (codice patologia)	CODICI INTERNI	TIPO e N° PROVETTE	TAT in giorni lavorativi	GIORNI DI ACCETTAZIONE
CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST		G9.01		G661X	/	/	da lunedì a venerdì
FARMACOGENETICA	DPYD	G3.01 (4 volte)	00G301.04	G577X_1 G658X_1 G659X_1 G660X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	mercoledì
	UGT1A1	G3.01	00G301.03	G243X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
Sindrome Gilbert	UGT1A1	G1.01	00G101.35 (P475)	G670	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
TROMBOFILIA	CBS	G1.01	00G101.07 (P2201)	G80X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	F II	G1.91	00G191.08 (P989)	G50ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	F V	G1.91	00G191.09 (P989)	G56ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
EMOCROMATOSI	HFE (emocromatosi)	G1.91	00G191.01 (P428)	G580X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
MALATTIE GENETICHE (SINGOLO GENE)	BRCA1-2 seq+MLPA	G1.02.X	00G102X.01	GB1B2X_1	1 tappo giallo con EDTA	45	da lunedì a venerdì
	CDH1	G1.01	00G101.07 (P2201)	G510X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	CFTR (fibrosi cistica) 1° LIVELLO	G1.01	00G101.05 (P464)	G322ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	Vedi calendario prestazioni Genetica
	CFTR (fibrosi cistica) fam	G1.91	00G191.02 (P464)	G489ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	Corea di Huntington	G1.01.T	00G101T.04 (P488)	G550X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	FraXA	G1.01.T	00G101T.02 (P1003)	G60ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	Vedi calendario prestazioni Genetica
	MED12	G1.91	00G191.07 (P2201)	G450X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	Microdchr. Y (AZF)	G2.08	00G208.36 (P753)	G62ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	Vedi calendario prestazioni Genetica
	PTEN seq (Cowden Sindrome)	G1.01	00G101.28 (P216)	G520X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	SRY	G1.91	00G191.07 (P2201)	G74X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

	<b>Analisi di mutazione 1 gene (Sanger, NGS)</b>	G1.01	00G101.07 (P2201) 00G101.25 (P580) 00G101.26 (P588) 00G101.28 (P216) 00G101.30 (P114) 00G101.32 (P127) 00G101.33 (P459) 00G101.39 (P1000) 00G101.41 (P796) 00G101.42 (P798)	G173X_1 G173X_2 G173X_3 G173X_4 G173X_5 G173X_6 G173X_7 G173X_8 G173X_9 G173X_10	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
<b>MALATTIE GENETICHE (PANNELLI NGS)</b>	<b>Next Generation Sequencing (NGS) 2-10 geni</b>	G1.02.X	00G102X.02 (P2201) 00G102X.06 (P530) 00G102X.07 (P2021) 00G102X.09 (P552) 00G102X.12 (P607) 00G102X.27 (P124) 00G102X.30 (P333) 00G102X.36 (P2020) 00G102X.48 (P683) 00G102X.49 (P2027) 00G102X.53 (P840)	G173AX_1 G173AX_2 G173AX_3 G173AX_4 G173AX_5 G173AX_6 G173AX_7 G173AX_8 G173AX_9 G173AX_10 G173AX_11	1 tappo giallo con EDTA	45	da lunedì a venerdì
	<b>Next Generation Sequencing (NGS) 2-10 geni bis</b>	G1.02.X	00G102X.02 (P2201) 00G102X.06 (P530) 00G102X.07 (P2021) 00G102X.09 (P552) 00G102X.12 (P607) 00G102X.27 (P124) 00G102X.30 (P333) 00G102X.36 (P2020) 00G102X.48 (P683) 00G102X.49 (P2027) 00G102X.53 (P840)	G174X_1 G174X_2 G174X_3 G174X_4 G174X_5 G174X_6 G174X_7 G174X_8 G174X_9 G174X_10 G174X_11	1 tappo giallo con EDTA	45	da lunedì a venerdì
	<b>Next Generation Sequencing (NGS) 11-50 geni</b>	G1.11.X	00G111X (P2201) 00G111X.12 (P2022) 00G111X.17 (P2013) 00G111X.23 (P058) 00G111X.39 (P2028)	G173BX_1 G173BX_2 G173BX_3 G173BX_4 G173BX_5	1 tappo giallo con EDTA	45	da lunedì a venerdì
	<b>Next Generation Sequencing (NGS) &gt; 50 geni</b>	G1.31.X	00G131X (P2202) 00G131X.28 (P2202) 00G131X.04 (P2078) 00G131X.19 (P2064) 00G131X.20 (P2060) 00G131X.22 (P2018)	G173CX_1 G173CX_2 G173CX_3 G173CX_4 G173CX_5 G173CX_6	1 tappo giallo con EDTA	65	da lunedì a venerdì
<b>MUTAZIONI FAMILIARI</b>	<b>MUTAZIONE FAMILIARE</b>	G1.91	00G191.07(P2201)	G486X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>MUTAZIONE FAMILIARE 2</b>	G1.91	00G191.07(P2201)	G486BX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>APC fam</b>	G1.91	00G191.07 (P2201)	G587X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>BRCA1 seqfam</b>	G1.91	00G191.05 (P125)	G112ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>BRCA2 seqfam</b>	G1.91	00G191.06 (P125)	G121ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>MLH1/MSH2/MSH6 fam</b>	G1.91	00G191.07 (P2201)	G588X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica
	<b>SHOX fam</b>	G1.91	00G191.07 (P2201)	G171X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	Vedi calendario prestazioni Genetica

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

MLPA	<b>MLPA APC</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G611X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA BRCA1</b>	G2.08	00G208.06 (P125)	G270X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA BRCA2</b>	G2.08	00G208.07 (P125)	G271ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA BWS/SRS</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G304ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA CDH1</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G414ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA CHEK2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G507X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA CMT</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G301ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA DMD</b>	G2.08	00G208.32 (P406)	G333ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA MLH1/MSH2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G302ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA MUTYH</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G624X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA NF1</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G607X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA NF2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G579X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA PALB2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G417ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA PMS2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G4141X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA PWS/AS</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G296ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA PTEN</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G273ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA SHOX</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G578X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA SMA /SMA carrier</b>	G2.08	00G208.33 (P098)	G295ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA Sotos</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G272ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>MLPA SPRED1</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G609X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
<b>MLPA TP53</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G498ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì	
<b>MLPA TSC1</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G608X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì	
<b>MLPA TSC2</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G606X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì	
<b>MLPA VHL</b>	G2.08	00G208.05 (C023)	G604X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì	



## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### TEST GENOMICI ONCOGENETICA (LINEA SOMATICA)

NOME PRESTAZIONE		CODICI TARIFFARIO	CODICI SISS (codice patologia)	CODICI INTERNI	TIPO e N° PROVETTE	TAT in giorni lavorativi	GIORNI DI ACCETTAZIONE
LAM ESORDIO	ANAL.GEN. LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA SOSP. DIAGNOSTICO	G8.02	00G802.21 (E003)	G662X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	CEBPA (Analisi di mutazione nota)	G1.91	00G191.19 (E003)	G590X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	Duplicazione MLL	G1.91	00G191.13 (E003)	G613X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	FLT3 ITD	G1.91	00G191.16 (E003)	G362ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	FLT3 seq	G1.91	00G191.17 (E003)	G357ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	IDH1-IDH2	91.60.C	009160C.01 (E003)	G602X1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	INV(16) TEST QUALITATIVO	G1.91	00G191.11 (E003)	G618X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	KIT	91.60.8	0091608 (G200)	G346ZX_2	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	NPM1 TEST QUALITATIVO	G1.91	00G191.15 (E003)	G356ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	TP53	G8.01	00G801.52 (E102)	G280X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	Traslocazioni (AMLplex)	91.60.L	009160L.01 (G200)	G612X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	BCR/ABL t(9;22)	91.60.L	009160L.07 (E016)	G536X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	t(15;17) PML-RARa TEST QUALITATIVO	91.60.L	009160L.05 (E215)	G539X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
t(8;21) TEST QUALITATIVO	91.60.L	009160L.06 (E003)	G619X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì	
LAM FUP	ASXL1 (Analisi di mutazione nota)	G8.01	00G801.52 (E102)	G595X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	RUNX1 (Analisi di mutazione nota)	G8.01	00G801.52 (E102)	G593X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
LAP ESORDIO	PML-RARa t(15;17) TEST QUALITATIVO	91.60.L	009160L.05 (E215)	G539X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
LMC	BCR/ABL t(9;22) TEST QUALITATIVO	91.60.L	009160L.07 (E016)	G536X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
NEOPLASIE MIELOPROLIFERE = RATIVE	JAK2 mutazione V617F	G1.91	00G191.10 (E013)	G540X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	martedì
	ANAL.GEN. MIELOPROLIFERATIVE SOSP. /APPROF. DIAGNOSTICO	G8.02	00G802.28 (E013) 00G802.32 (E211) 00G802.33 (E011) 00G802.23 (E001)	G668X_1 G668X_2 G668X_3 G668X_4	1 tappo giallo con EDTA	15	martedì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

	<b>CALR esone 9</b>	G8.01	00G801.58 (E209)	G582X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	martedì
	<b>JAK2 esone 12</b>	G8.01	00G801.58 (E209)	G519X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	martedì
	<b>MPL W515L/K</b>	G8.01	00G801.58 (E209)	G581X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	martedì
<b>MDS</b>	<b>ANAL.GEN. MIELODISPLASTICHE SOSP. DIAGNOSTICO</b>	G8.02	00G802.26 (E007)	G669X_1	1 tappo giallo con EDTA	15	da lunedì a venerdì
	<b>SF3B1</b>	G8.01	00G801.57 (E206)	G586X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
	<b>TP53</b>	G8.01	00G801.57 (E206)	G280X_2	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>LAL</b>	<b>BCR/ABL t(9;22)</b>	91.60.L	009160L.07 (E016)	G536X_1	3 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>CLL</b>	<b>TP53</b>	G8.01	00G801.00 (G198)	G280X_3	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>LNH MANT</b>	<b>BCL1 t(11;14)</b>	91.60.Q	009160Q (G019)	G537X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>LNH FOLL.</b>	<b>BCL2 t(14;18)</b>	91.60.U	009160U (G023)	G538X_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>MASO=CITOSI</b>	<b>KIT</b>	91.60.8	0091608.01 (E006)	G346ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>HCL</b>	<b>BRAF (Analisi di mutazione nota)</b>	91.60.6	0091606.01 (E109)	G345ZX_1	1 tappo giallo con EDTA	10	da lunedì a venerdì
<b>NGS (BRCA1-BRCA2)</b>	<b>Next Generation Sequencing (NGS) 2-20 geni somatico</b>	G8.02	00G802 (G198)	G175X_1	Altro tessuto	15	da lunedì a venerdì
<b>NGS MIELOIDE</b>	<b>Next Generation Sequencing (NGS) 21-60 geni somatico</b>	G8.03	00G803.10 (E205) 00G803.11 (E208)	G656X_1 G656X_2	3 tappo giallo con EDTA	15	Vedi calendario prestazioni Genetica
<b>NGS VAL. MTB</b>	<b>Next Generation Sequencing (NGS) &gt;60 geni somatico</b>	G8.04	00G804 (G199)	G657X_1	Altro tessuto	15	da lunedì a venerdì

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### Pannelli NGS e Geni analizzati

<b>PANNELLO TUMORI EREDITARI</b>	APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, TP53,
<b>PANNELLO GENI DI SUSCETTIBILITA'</b>	ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
<b>PANNELLO TUBO DIGERENTE</b>	APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53
<b>PANNELLO MALATTIE PICCOLI VASI CEREBRALI</b>	COL4A1, COL4A2, HTRA1, NOTCH3, TREX1
<b>PANNELLO TAAD/CONNEV OPATIE</b>	ACTA2, ACVRL1, BGN, COL3A1, COL4A1, COL4A5, ELN, ENG, FBN1, FLNA, GJA1, JAG1, LOX, MYH11, MYLK, PLOD3, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3
<b>PANNELLO VARIE NEOPLASIE EREDITARIE</b>	BAP1, CDK4, CDKN2A, LZTR1, MEN1, MET, MITF, NF1, NF2, POT1, PTCH1, PTCH2, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, SPRED1, SUFU, TSC1, TSC2, VHL
<b>PANNELLO OBESITA'</b>	LEP, LEPR, MC4R, POMC, PCSK1
<b>PANNELLO BASSA STATURA</b>	ARNT2, BMP, BRAF, BTK, CCDC8, CHD7, CUL7, FGD1, FGF8, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GH1, GHR, GHRHR, GLI2, GNAS, HESX1, HMGA2, IGF1, IGF1R, IGFALS, IGF2, IGSF1, IKBKB, IL2RG, KRAS, LHX3, LHX4, LZTR1, MAP2K1, NFKB2, NPR2, NRAS, OBSL1, OTX2, PAX6, PIK3R1, PITX2, POU1F1, PROKR2, PROP1, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, SHOX, SOS1, SOS2, SOX2, SOX3, SRCAP, STAT3, STAT5B, TBL1X, TRHR, TSHB
<b>PANNELLO NEOPLASIE MIELOIDI</b>	<p><b>Hot-spot:</b> ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1, WT1</p> <p><b>Full gene:</b> ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TP53, TET2, ZRSR2</p> <p><b>Fusion:</b> ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMGA2, JAK2, KMT2A, MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3</p>

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

### Codici Patologia

#### ANALISI COSTITUZIONALE (LINEA GERMINALE)

C001	Sindrome associata ad anomalia cromosomica
C002	Sindrome da instabilità cromosomica
C003	Difetti congeniti/quadri malformativi
C004	Analisi del cariotipo per disabilità intellettiva
C005	Ritardo di accrescimento/sviluppo
C006	Amenorrea/menopausa precoce
C007	Genitali ambigui
C008	Sterilità, infertilità, poliabortività
C009	Consanguinei di portatori di anomalia cromosomica
C010	Genitori a seguito di riscontro di anomalia cromosomica fetale
C011	Rischio di anomalia cromosomica. Genitori di soggetti (deceduti senza diagnosi) malformati o con sospetta anomalia cromosomica
C012	Anomalia cromosomica sospettata in base a risultati di precedenti analisi genetiche
C013	Sindrome di Pallister-Killian
C014	Conferma di mosaicismo cromosomico (prenatale)
C015	Conferma di mosaicismo cromosomico (post-natale)
C016	Età materna avanzata
C017	Precedente gravidanza con anomalia cromosomica
C018	Genitore portatore di anomalia cromosomica
C019	Anomalie fetali e segni predittivi evidenziati ecograficamente
C020	Indagini biochimiche sul siero materno suggestive di un aumento del rischio di patologia cromosomica nel feto
C021	Rischio di malattie mendeliane da instabilità cromosomica
C022	Conferma di aneuploidie riscontrate nel DNA fetale sul sangue materno
C023	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica
C024	Coppie con abortività spontanea ripetuta (prenatale)
C025	Coppie con abortività spontanea ripetuta (postnatale)
C026	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (prenatale)
C027	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (postnatale)
C028	Anomalie delle regioni subtelomeriche
P058	Aneurismi dell'aorta toracica EREDITARI sindromici e non sindromici incluso sindrome di Marfan e malattie correlate
P098	Atrofia Muscolare Spinale (SMA) (gene SMN1)
P114	Birt-Hogg-Dube, Sindrome
P124	Carcinoma Gastrico Familiare E Carcinoma Lobulare Familiare Della Mammella
P125	Carcinoma Mammario e Ovarico ereditario (e tumori BRCA1 BRCA2 correlati)
P127	Carcinoma midollare e familiare della tiroide (RET)
P216	Cowden, Sindrom e sindromi da mutazioni in PTEN
P333	Deficit isolato ormone della crescita (include codice patologia P575 del DPCM/2017)
P406	Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker
P428	Emocromatosi Ereditaria
P459	Malattia di Fabry
P464	Fibrosi Cistica
P475	Gilbert, Sindrome
P488	Huntington, malattia
P530	Iperparatiroidismo Familiare Isolato
P552	Ipoparatiroidismo
P580	Leri-Weill, Sindrome/bassa statura non Sindromica
P588	Li-Fraumeni, Sindrome
P607	Lynch, Sindrome
P683	Melanoma Ereditario, Sindrome del nevo displastico
P753	Oligo-Azoospermia
P796	Amiloidosi Cardiaca (gene TTR)
P798	Poliposi Adenomatosa Familiare

## ACCETTAZIONE ESAMI DI GENETICA

P840	Sclerosi Tuberosa
P989	Trombofilie
P1000	Tumore di Wilms
P1003	X Fragile/FXTAS/POF
P2013	Alterazioni del tessuto connettivo (incluso Stickler,etc)
P2018	Epilessie ed Encefalopatie Epilettiche su base Genetica
P2020	Feocromocitoma/Paraganglioma familiare (include codici patologia P462 E P463 DPCM/2017)
P2021	Malattie Tiroidee Ereditarie
P2022	Sindromi da Iperaccrescimento
P2027	Neoplasie Endocrine Multiple (MEN)
P2028	Rasopatie
P2060	Neuropatie Ereditarie
P2064	Disordini del Neurosviluppo
P2078	Sindromi polimarformative neonatali
P2201	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica
P2202	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica, per malattia pediatrica rara su base genetica in assenza di sospetto clinico specifico o per condizioni ad elevata eterogeneità genetica per analisi di pannelli virtuali di geni validati analiticamente e clinicamente a scopo diagnostico
<b>ANALISI LINEA SOMATICA</b>	
C023	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica
E001	Eritrocitosi - sospetto diagnostico
E002	Iper eosinofilia - sospetto diagnostico
E003	Leucemia mieloide acuta - sospetto diagnostico
E004	Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1.
E005	Leucemia linfatica cronica - sospetto diagnostico
E006	Mastocitosi - sospetto diagnostico
E007	Sindromi Mielodisplastiche - sospetto diagnostico
E009	Piastrinopenie familiari - sospetto diagnostico
E011	Trombocitemia essenziale - sospetto diagnostico
E012	Leucemia linfoblastica acuta - sospetto diagnostico
E013	Neoplasie Mieloproliferative - sospetto diagnostico
E014	Linfomi non-Hodgkin
E015	Leucemia linfatica cronica - sospetto diagnostico
E016	Leucemia mieloide cronica - sospetto diagnostico
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali
E102	Leucemia mieloide acuta - valutazione marcatore specifico
E109	Hairy-cell leukemia - sospetto diagnostico
E205	Sindromi Mielodisplastiche – approfondimento diagnostico
E206	Sindromi Mielodisplastiche - valutazione marcatore specifico
E208	Neoplasie Mieloproliferative – approfondimento diagnostico
E209	Neoplasie Mieloproliferative - valutazione marcatore specifico
E211	Policitemia vera - approfondimento diagnostico
E215	Leucemia mieloide acuta promielocitica – marcatore molecolare diagnostico e predittivo
G019	Linfoma mantellare Linfoma marginale splenico Tumori plasmacellulari
G023	Linfoma follicolare
G198	Altre condizioni emerse in sede di valutazione del Gruppo Multidisciplinare Oncologico di patologia nei pazienti potenzialmente candidabili ad una terapia a bersaglio molecolare.
G199	Altre condizioni emerse in sede di valutazione del Gruppo Multidisciplinare Oncologico di patologia e/o dal Molecular Tumor Board nei pazienti potenzialmente candidabili ad una terapia a bersaglio molecolare nel contesto di uno studio clinico o in modalità off-label.
G200	Patologie neoplastiche quale marcatore molecolare diagnostico e predittivo