

Allegato

Premessa

I test genetici rientrano tra le prestazioni di Medicina di Laboratorio; quando i test sono eseguiti presso una struttura sanitaria diversa dalla richiedente, i campioni necessari per eseguire i test medesimi devono essere inviati alla struttura competente della rete.

L'invio da una struttura all'altra dei campioni da analizzare è a carico della struttura inviante, sulla base di specifiche convenzioni/accordi che devono essere stabiliti tra laboratori, in modo tecnicamente e professionalmente adeguato, nel rispetto delle norme relative al trasporto di materiali potenzialmente infetti.

Il trasporto non è mai a carico degli assistiti.

Per quanto concerne gli aspetti amministrativi si ritiene che le impegnative debbano essere conservate presso la struttura che ha provveduto all'accettazione dell'assistito e al conseguente prelievo del campione, e che provvede alla rendicontazione tramite il flusso informativo della specialistica ambulatoriale (ASA – circolare n°2 del (2011).

Segue lo schema utilizzato per calcolare l'abbattimento dei costi di sequenza in relazione all'aumentare del numero degli ampliconi.

TABELLA DI CALCOLO PER SEQUENZIAMENTO

| NUMERO AMPLICONI CHE COMPONGONO IL GENE | TARIFFA CALCOLATA (nr ampliconi per tariffazione) | 212,78 | abbattimento percentuale su tariffa intera | progressione |
|--|--|----------------------------------|--|--------------|
| | | TARIFFAZIONE PER AMPLICONE | | |
| 2 | 383 | 191,50 | -10,00% | |
| 3 | 559 | 186,18 | -12,50% | -2,5% |
| 4 | 723 | 180,86 | -15,00% | -2,5% |
| 5 | 878 | 175,54 | -17,50% | -2,5% |
| 6 | 1021 | 170,22 | -20,00% | -2,5% |
| 7 | 1117 | 159,59 | -25,00% | -5% |
| 8 | 1192 | 148,95 | -30,00% | -5% |
| 9 | 1302 | 144,69 | -32,00% | -2% |
| 10 | 1426 | 142,56 | -33,00% | -1% |
| 11 | 1545 | 140,43 | -34,00% | -1% |
| 12 | 1660 | 138,31 | -35,00% | -1% |
| 13 | 1770 | 136,18 | -36,00% | -1% |
| 14 | 1877 | 134,05 | -37,00% | -1% |
| 15 | 1979 | 131,92 | -38,00% | -1% |
| 16 | 2077 | 129,80 | -39,00% | -1% |
| 17 | 2170 | 127,67 | -40,00% | -1% |
| 18 | 2260 | 125,54 | -41,00% | -1% |
| 19 | 2345 | 123,41 | -42,00% | -1% |
| 20 | 2426 | 121,28 | -43,00% | -1% |

| NUMERO AMPLICIONI CHE COMPONGONO IL GENE | TARIFFA CALCOLATA (nr amplicioni per tariffazione) | TARIFFAZIONE PER AMPLICIONE | abbattimento percentuale su tariffa intera | progressione |
|---|--|-----------------------------------|--|--------------|
| 21 | 2502 | 119,16 | -44,00% | -1% |
| 22 | 2575 | 117,03 | -45,00% | -1% |
| 23 | 2643 | 114,90 | -46,00% | -1% |
| 24 | 2732 | 113,84 | -46,50% | -0,5% |
| 25 | 2819 | 112,77 | -47,00% | -0,5% |
| 26 | 2904 | 111,71 | -47,50% | -0,5% |
| 27 | 2987 | 110,65 | -48,00% | -0,5% |
| 28 | 3068 | 109,58 | -48,50% | -0,5% |
| 29 | 3147 | 108,52 | -49,00% | -0,5% |
| 30 | 3224 | 107,45 | -49,50% | -0,5% |
| 31 | 3298 | 106,39 | -50,00% | -0,5% |
| 32 | 3370 | 105,33 | -50,50% | -0,5% |
| 33 | 3441 | 104,26 | -51,00% | -0,5% |
| 34 | 3509 | 103,20 | -51,50% | -0,5% |
| 35 | 3575 | 102,13 | -52,00% | -0,5% |
| 36 | 3639 | 101,07 | -52,50% | -0,5% |
| 37 | 3700 | 100,01 | -53,00% | -0,5% |
| 38 | 3760 | 98,94 | -53,50% | -0,5% |
| 39 | 3817 | 97,88 | -54,00% | -0,5% |
| 40 | 3873 | 96,81 | -54,50% | -0,5% |
| 41 | 3926 | 95,75 | -55,00% | -0,5% |
| 42 | 3977 | 94,69 | -55,50% | -0,5% |
| 43 | 4026 | 93,62 | -56,00% | -0,5% |
| 44 | 4073 | 92,56 | -56,50% | -0,5% |
| 45 | 4117 | 91,50 | -57,00% | -0,5% |
| 46 | 4160 | 90,43 | -57,50% | -0,5% |
| 47 | 4200 | 89,37 | -58,00% | -0,5% |
| 48 | 4239 | 88,30 | -58,50% | -0,5% |
| 49 | 4275 | 87,24 | -59,00% | -0,5% |
| 50 | 4309 | 86,18 | -59,50% | -0,5% |
| 51 | 4341 | 85,11 | -60,00% | -0,5% |
| 52 | 4371 | 84,05 | -60,50% | -0,5% |
| 53 | 4398 | 82,98 | -61,00% | -0,5% |
| 54 | 4424 | 81,92 | -61,50% | -0,5% |
| 55 | 4447 | 80,86 | -62,00% | -0,5% |
| 56 | 4468 | 79,79 | -62,50% | -0,5% |
| 57 | 4488 | 78,73 | -63,00% | -0,5% |
| 58 | 4505 | 77,66 | -63,50% | -0,5% |
| 59 | 4519 | 76,60 | -64,00% | -0,5% |
| 60 | 4564 | 76,07 | 64,25% | -0,25 |
| 61 | 4608 | 75,54 | 64,50% | -0,25 |
| 62 | 4650 | 75,00 | 64,75% | -0,25 |

| NUMERO AMPLICONI CHE COMPONGONO IL GENE | TARIFFA CALCOLATA (nr ampliconi per tariffazione) | TARIFFAZIONE PER AMPLICONE | abbattimento percentuale su tariffa intera | progressione |
|--|---|----------------------------------|--|--------------|
| 63 | 4692 | 74,47 | 65,00% | -0,25 |
| 64 | 4732 | 73,94 | 65,25% | -0,25 |
| 65 | 4772 | 73,41 | 65,50% | -0,25 |
| 66 | 4810 | 72,88 | 65,75% | -0,25 |
| 67 | 4847 | 72,35 | 66,00% | -0,25 |
| 68 | 4883 | 71,81 | 66,25% | -0,25 |
| 69 | 4918 | 71,28 | 66,50% | -0,25 |
| 70 | 4952 | 70,75 | 66,75% | -0,25 |
| 71 | 4985 | 70,22 | 67,00% | -0,25 |
| 72 | 5017 | 69,69 | 67,25% | -0,25 |
| 73 | 5048 | 69,15 | 67,50% | -0,25 |
| 74 | 5078 | 68,62 | 67,75% | -0,25 |
| 75 | 5107 | 68,09 | 68,00% | -0,25 |
| 76 | 5134 | 67,56 | 68,25% | -0,25 |
| 77 | 5161 | 67,03 | 68,50% | -0,25 |
| 78 | 5187 | 66,49 | 68,75% | -0,25 |
| 79 | 5211 | 65,96 | 69,00% | -0,25 |
| 80 | 5260 | 65,75 | 69,10% | -0,1 |
| 81 | 5308 | 65,54 | 69,20% | -0,1 |
| 82 | 5357 | 65,32 | 69,30% | -0,1 |
| 83 | 5404 | 65,11 | 69,40% | -0,1 |
| 84 | 5451 | 64,90 | 69,50% | -0,1 |
| 85 | 5498 | 64,69 | 69,60% | -0,1 |
| 86 | 5545 | 64,47 | 69,70% | -0,1 |
| 87 | 5591 | 64,26 | 69,80% | -0,1 |
| 88 | 5636 | 64,05 | 69,90% | -0,1 |
| 89 | 5681 | 63,83 | 70,00% | -0,1 |
| 90 | 5726 | 63,62 | 70,10% | -0,1 |
| 91 | 5770 | 63,41 | 70,20% | -0,1 |
| 92 | 5814 | 63,20 | 70,30% | -0,1 |
| 93 | 5857 | 62,98 | 70,40% | -0,1 |
| 94 | 5900 | 62,77 | 70,50% | -0,1 |
| 95 | 5943 | 62,56 | 70,60% | -0,1 |
| 96 | 5985 | 62,34 | 70,70% | -0,1 |
| 97 | 6027 | 62,13 | 70,80% | -0,1 |
| 98 | 6068 | 61,92 | 70,90% | -0,1 |
| 99 | 6109 | 61,71 | 71,00% | -0,1 |
| 100 | 6149 | 61,49 | 71,10% | -0,1 |

NOTE

LA TARIFFA INIZIALE CORRISPONDE ALLA SOMMA DELLE TARIFFE ATTUALI DEI CODICI 91.29.3 (PCR ED ELETTR) + 91.30.3 (SEQ BLOCCHI 400BP)

L'ESTRAZIONE DNA NON E' INCLUSA NELLA TARIFFA CALCOLATA

PER GENI CON UN NUMERO DI AMPLICONI SUPERIORE A 100 SI APPLICA LA TARIFFA RIDOTTA DEL 71,1%

LEGENDA DEI CONTRASSEGNI IN "NOTA" UTILIZZATI

contrassegni come da D.M. 22.07.96

- * indica le prestazioni la cui erogabilità a carico del Fondo Sanitario è condizionata da linee guida riportate nell'allegato 2 del decreto
- A Indica l'accorpamento per profilo di trattamento di due o più prestazioni, come identificate nell'allegato 1. Tali accorpamenti, con le tariffe corrispondenti, dovranno essere specificamente codificati.
- R indica le prestazioni erogabili solo in ambulatori dotati di particolari requisiti

integrazioni regionali

- I indica le prestazioni erogabili, ad integrazione di quelle individuate con il D.M. 22.07.96
- Rr indica le ulteriori prestazioni erogabili solo in ambulatori dotati di particolari requisiti
- ** indica le prestazioni la cui erogabilità a carico del Fondo Sanitario è condizionata da linee guida definite a livello regionale
- m1 evidenzia le altre tipologie di prestazioni specialistiche, con tariffa rideterminata

TAB 1 Ricalcolo delle tariffe delle prestazioni di genetica medica contenute in TAB 1 della DGR 1980/2012

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica medica AOU di Bologna

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915000 | ANALISI MUTAZIONALE GENI FGFR1 e FGFR2 e FGFR3 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | CRANIOSINOSTOSI NON SINDROMICA 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915001 | ANALISI MUTAZIONALE GENI FGFR1 e FGFR2 e FGFR3 e TWIST1(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.640,00 | CRANIOSINOSTOSI NON SINDROMICA 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915002 | ANALISI MUTAZIONALE GENI BRAF e KRAS e HRAS (test mirato) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi;91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.070,00 | SINDROME CARDIOFACIOCUTANEA (CFC) - RASOPATIE |
| **AIRr m1 | 915003 | ANALISI MUTAZIONALE GENI PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1 (test mirato)Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.170,00 | SINDROME NOONAN 1° LIVELLO (NS-1) |
| **AIRr m1 | 915004 | ANALISI MUTAZIONALE GENI PTPN11, SHOC2, BRAF1, KRAS e MEK1 (test mirato) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.345,00 | SINDROME NOONAN 2° LIVELLO (NS-2) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915005 | ANALISI MUTAZIONALE GENI SOS1, RAF1 e BRAF (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.340,00 | SINDROME NOONAN 3° LIVELLO (NS-3) |
| **AIRr m1 | 915006 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SPRED1 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | SINDROME LEGIUS |
| **AIRr m1 | 915007 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TCOF1(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.905,00 | SINDROME TREACHER COLLINS 1° LIVELLO (TCF-1) |
| **AIRr m1 | 915008 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE TCOF1 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | SINDROME TREACHER COLLINS 2° LIVELLO (TCF-2) |
| **AIRr m1 | 915009 | ANALISI MUTAZIONALE GENI POLR1D E POLR1C (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | SINDROME TREACHER COLLINS 3° LIVELLO (TCF-3) |
| **AIRr m1 | 915010 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CHD7 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.030,00 | SINDROME CHARGE 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915011 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE CHD7 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) e 91.36.9 IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH) | € 460,00 | SINDROME CHARGE 2° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915012 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PTEN (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | MALATTIA DI COWDEN E SINDROME DA AMARTOMI MULTIPLI ASSOCIATA A PTEN - MACROCEFALIA/AUTISMO 1° LIVELLO (PTEN-1) |
| **AIRr m1 | 915013 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE PTEN Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | MALATTIA DI COWDEN E SINDROME DA AMARTOMI MULTIPLI ASSOCIATA A PTEN - MACROCEFALIA/AUTISMO 2° LIVELLO (PTEN-2) |
| **AIRr m1 | 915014 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FLCN (FOLLICULIN) (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.430,00 | SINDROME BIRT-HOGG-DUBÉ |
| **AIRr m1 | 915015 | ANALISI MUTAZIONALE GENE VHL (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | SINDROME VON HIPPEL-LINDAU |
| **AIRr m1 | 915016 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CDKN2A (test completo) e CDK4 (test mirato) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | MELANOMA FAMILIARE 1° LIVELLO (CDKN2A -1) |
| **AIRr m1 | 915017 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE CDKN2A Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | MELANOMA FAMILIARE 2° LIVELLO (CDKN2A -2) |
| **AIRr m1 | 915018 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RET (test mirato) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA, TIPO 2A E 2B |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915019 | ANALISI MUTAZIONALE GENE USH2A (test mirato) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.645,00 | SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 1° LIVELLO (USH2A -1) |
| **AIRr m1 | 915020 | ANALISI MUTAZIONALE GENE USH2A (test completo) 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3, ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.490,00 | SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 2° LIVELLO (USH2A -2) |
| **AIRr m1 | 915021 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] USH2A; Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 3° LIVELLO (USH2A -3) |
| **AIRr m1 | 915022 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TWIST1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | SINDROME SAETHRE-CHOTZEN |
| **AIRr m1 | 915023 | ANALISI MUTAZIONALE GENE EFNB1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | SINDROME CRANIOFRONTONASALE |
| **AIRr m1 | 915024 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HRAS (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME COSTELLO |
| **AIRr m1 | 915025 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FGFR3 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | ACONDROPLASIA |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915026 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FGFR3 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | IPO-ACONDROPLASIA |
| **AIRr m1 | 915027 | ANALISI MUTAZIONALE GENE COMP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.345,00 | PSEUDOACONDROPLASIA |
| **AIRr m1 | 915028 | ANALISI MUTAZIONALE GENE DHCR7 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3, ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | SINDROME SMITH-LEMLI-OPITZ (SLOS) |
| **AIRr m1 | 915029 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SPG4 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.170,00 | PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915030 | ANALISI MUTAZIONALE GENE G6PC (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | GLICOGENOSI TIPO IA |
| **AIRr m1 | 915031 | ANALISI MUTAZIONALE GENESLC37A4 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.305,00 | GLICOGENOSI TIPO IB |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915032 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GAA (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.425,00 | GLICOGENOSI TIPO II |
| **AIRr m1 | 915033 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PYGM (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | GLICOGENOSI TIPO V MCARDLE DISEASE |
| **AIRr m1 | 915034 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PHEX (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.575,00 | IPOFOSFATEMIA X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915035 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ACADM (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) |
| **AIRr m1 | 915036 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RHO e RDS (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA DOMINANTE) |
| **AIRr m1 | 915037 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RLBP1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915038 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RDH5 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | DISTROFIA RETINICA EREDITARIA CON FUNDUS ALBIPUNCTATUS |
| **AIRr m1 | 915039 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RDH12 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | DISTROFIA RETINICA EREDITARIA AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER |
| **AIRr m1 | 915040 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MED12 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME OPITZ-KAVEGGIA E LUJAN-FRYNS |
| **AIRr m1 | 915041 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NBN Nibrin (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | NIJMEGEN BREAKAGE SYNDROME (NBS1) |
| **AIRr m1 | 915042 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CXCR4 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | WHIM SINDROME (WARTS, HYPOGAMMAGLOBULINEMIA, INFECTIONS, MIELOKATHEXIS) |
| **AIRr m1 | 915043 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CYBB (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.775,00 | MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA, X-LINKED (CGD-X) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915044 | ANALISI MUTAZIONALE GENE BTK (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.905,00 | AGAMMAGLOBULINEMIA, X-LINKED (AGA-X) (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915045 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: MU-HEAVY-CHAIN (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | AGAMMAGLOBULINEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA (AGA-AR) LIVELLO 1 |
| **AIRr m1 | 915046 | ANALISI MUTAZIONALE GENI IG-alfa e Ig-beta e VpreB, lambda5 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | AGAMMAGLOBULINEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA (AGA-AR) LIVELLO 2 |
| **AIRr m1 | 915047 | ANALISI MUTAZIONALE GENI AID e TNFRSF5 (recettore CD40) (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.775,00 | SINDROME HYPER IGM TIPO 2 E TIPO 3 |
| **AIRr m1 | 915048 | ANALISI MUTAZIONALE GENI TFNS5 (CD40 ligando) (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | SINDROME HYPER IGM TIPO 1 (X-LINKED) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915049 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NFKBIA (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA CON IMMUNODEFICIENZA T-CELL (HED-ID) |
| **AIRr m1 | 915050 | ANALISI MUTAZIONALE GENE IL2RG e Common gamma chain (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | IMMUNODEFICIENZA SEVERA COMBINATA (X-LINKED XSCID) |
| **AIRr m1 | 915051 | ANALISI MUTAZIONALE GENI RAG1 e RAG2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.775,00 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (SCID T-B-) E OMENN SINDROME |
| **AIRr m1 | 915052 | ANALISI MUTAZIONALE GENE JAK3 (test completo)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.735,00 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (SCID T-B+) |
| **AIRr m1 | 915053 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SH2D1A (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR , 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME LINFOPROLIFERATIVA, X-LINKED (XLP) |
| **AIRr m1 | 915054 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PRF-1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | LINFOISTIOCITOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE (FHL2) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915055 | ANALISI MUTAZIONALE GENI FAS (TNFRSF6, CD95), FASLG (Fas ligand TNFSF6) (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | SINDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE, TYPE 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS) (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915056 | ANALISI MUTAZIONALE GENI TNFRSF13B (TACI), (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (CVID) |
| **AIRr m1 | 915057 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GATA1 (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | TROMBOCITOPENIA GATA1, X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915058 | ANALISI MUTAZIONALE GENE cMPL (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCITICA CONGENITA (CAMT) |
| **AIRr m1 | 915059 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TH2 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA |
| **AIRr m1 | 915060 | ANALISI MUTAZIONALE GENE THPO(test mirato); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915061 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MYH9 (test mirato); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.880,00 | MALATTIE DA MUTAZIONE DEL GENE MYH9 |
| **AIRr m1 | 915062 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SLC39A4 (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.305,00 | ACRODERMATITE ENTEROPATICA DA DEFICIENZA DI ZN TYPO (AEZ) |
| **AIRr m1 | 915063 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ADAR1 (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.345,00 | DISCROMATOSI SIMMETRICA EREDITARIA 1 (DSH) E AICARDI-GOUTIERES |
| **AIRr m1 | 915064 | ANALISI MUTAZIONALE GENE LGI1 (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | EPILESSIA TEMPORALE LATERALE A TRASMISSIONE AUTOSOMICO DOMINANTE (ADLTE) |
| **AIRr m1 | 915065 | ANALISI MUTAZIONALE GENE POLg (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.645,00 | MALATTIE DA MUTAZIONE IN POLG |
| **AIRr m1 | 915066 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GJB6(test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 350,00 | DISPLASIA ECTODERMICA IDROTICA - SINDROME DI CLOUSTON (HED2) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915067 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SIX6 (test completo); Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | MICROFTALMIA ISOLATA, CON CATARATTA 2 (MCOPCT2) |
| **AIRr m1 | 915068 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ZMPSTE24 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) 1.500,00 | € 1.430,00 | DERMOPATIA RESTRITTIVA LETALE (LRD) |
| **AIRr m1 | 915069 | ANALISI MUTAZIONALE GENE EMOJUVELINA [EJV] (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 725,00 | EMOCROMATOSI TIPO 2A (GIOVANILE) |
| **AIRr m1 | 915070 | ANALISI MUTAZIONALE GENE EPCIDINA - HAMP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 725,00 | EMOCROMATOSI TIPO 2B (GIOVANILE) |
| **AIRr m1 | 915073 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HNF4A (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.425,00 | DIABETE MODY TIPO 1 |
| **AIRr m1 | 915074 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GLUCOCHINASI e GCK (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.545,00 | DIABETE MODY TIPO 2 |
| **AIRr m1 | 915075 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HNF1A (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.425,00 | DIABETE MODY TIPO 3 |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915076 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PDX1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 230,00 | DIABETE MODY TIPO 4 |
| **AIRr m1 | 915077 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HNF1B (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.300,00 | DIABETE MODY TIPO 5 |
| **AIRr m1 | 915078 | RICERCA RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) GENI GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | DIABETE MODY - 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915079 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SERPINA 1 - AAT (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.2 ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi | € 385,00 | DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA |
| **AIRr m1 | 915080 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NEFROCISTINA 1 - NPHP1 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi | € 560,00 | NEFRONOPTISI TIPO 1 |
| **AIRr m1 | 915081 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NEFROCISTINA 5 e NPHP5 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.660,00 | SINDROME DI SENIOR-LOKEN |
| **AIRr m1 | 915082 | ANALISI MUTAZIONALE GENE UROMODULINA e UMOD (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 560,00 | MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE RENALE (ADMCKD) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915083 | ANALISI MUTAZIONALE GENE RENINA, REN (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1205,00 | NEFROPATIA GIOVANILE IPERURICEMICA TIPO 2 (HNFJ2) |
| **AIRr m1 | 915084 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SRY(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | DISGENESIA GONADICA 46,XY |
| **AIRr m1 | 915085 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NR5A1 (SF1)(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | DISGENESIA GONADICA/DSD 46,XY |
| **AIRr m1 | 915086 | ANALISI MUTAZIONALE GENE AMH(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME DA PERSISTENZA DOTTI DI MULLER (PMDS) |
| **AIRr m1 | 915087 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HSD17B3(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.545,00 | DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI |
| **AIRr m1 | 915088 | ANALISI MUTAZIONALE GENE AR(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI (AIS) |
| **AIRr m1 | 915089 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SRD5A2(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915090 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CYP21A2(test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.300,00 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 21 IDROSSILASI |
| **AIRr m1 | 915091 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CYP11B1 (test completo) Incluso: 91.36.5 Incluso: estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.490,00 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 11 IDROSSILASI |
| **AIRr m1 | 915092 | ANALISI MUTAZIONALE GENE NR0B1 (DAX1) (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA ASSOCIATA A IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO |
| **AIRr m1 | 915093 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GnRHR (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO |
| **AIRr m1 | 915094 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CYP19 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA. Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | SINDROME DA ECCESSO / DEFICIENZA DI AROMATASI |
| **AIRr m1 | 915095 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PROP1 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | PANIPOPITUITARISMO |
| **AIRr m1 | 915096 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HESX1 (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | PANIPOPITUITARISMO E DISPLASIA SETTOOTTICA |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915097 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GHRHR (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA DEFICIT TIPO IB IGHD1B |
| **AIRr m1 | 915098 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GNH (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | DEFICIT ISOLATO DI ORMONE DELLA CRESCITA TIPO IA IGHD1A |
| **AIRr m1 | 915099 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GHR (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | SINDROME LARON INSENSIBILITÀ AL GH |
| **AIRr m1 | 915100 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SHOX (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | SINDROME LERY WEILL/BASSA STATURA IDIOPATICA |
| **AIRr m1 | 915101 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TSHR (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.545,00 | IPOTIROIDISMO CONGENITO |
| **AIRr m1 | 915102 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PAH (test completo) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.770,00 | FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare Istituto Ortopedico Rizzoli.

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915103 | RICERCA DI MUTAZIONE FAMILIARE NEL GENE EXT1 (test mirato). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.8 ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time mediante real-time PCR. | € 250,00 | RICERCA DI PRESENZA/ASSENZA DI DELEZIONI/DUPLICAZIONI SPECIFICHE IN CASI FAMILIARI DI PATOLOGIE EREDITARIE |
| **AIRr m1 | 915104 | RICERCA DI MUTAZIONE FAMILIARE NEL GENE EXT2 (test mirato). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.8 ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time mediante real-time PCR. | € 250,00 | RICERCA DI PRESENZA/ASSENZA DI DELEZIONI/DUPLICAZIONI SPECIFICHE IN CASI FAMILIARI DI PATOLOGIE EREDITARIE |
| **AIRr m1 | 915105 | ANALISI MUTAZIONALE GENE EXT1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE) ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.080,00 | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915106 | ANALISI MUTAZIONALE GENE EXT2 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE) ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.880,00 | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 2° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915107 | ANALISI MUTAZIONALE GENE P53 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.300,00 | SINDROME DI LI-FRAUMENI (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915108 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] NEI GENE EXT1 (test completo). Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 3° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALLE ANALISI DI LIVELLO 1 E 2) |
| **AIRr m1 | 915109 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] NEI GENE EXT2 (test completo). Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 3° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALLE ANALISI DI LIVELLO 1 E 2) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915110 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col1A1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.490,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1,2,3,4) 1° LIVELLO , SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 7) 1°LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915111 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col1A2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 HRM ricerca mutazione (DGGE) ricerca heteroduplex (HA) e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.690,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1,2,3,4) 2° LIVELLO , SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 7) 2°LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915112 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CRTAP (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 2,7, FORMA RECESSIVA) |
| **AIRr m1 | 915113 | ANALISI MUTAZIONALE GENE LEPRE1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.075,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 8, FORMA RECESSIVA) |
| **AIRr m1 | 915114 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MATN3 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.300,00 | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (TIPO 5) |
| **AIRr m1 | 915115 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SLC26A2 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali , 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (TIPO 4, FORMA RECESSIVA) |
| **AIRr m1 | 915116 | ANALISI MUTAZIONALE GENE LEMD3 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.425,00 | MELOREOSTOSI, OSTEOPOICHILOSI, SINDROME DI BUSCHKE-OLLENDORFF |
| **AIRr m1 | 915117 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SQSTM1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali , 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | MORBO DI PAGET 1° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915118 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TNFRSF11A (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.545,00 | MORBO DI PAGET 2° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1°LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915119 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TNFRSF11B (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | MORBO DI PAGET GIOVANILE (FORMA AUTOSOMICA RECESSIVA) |
| **AIRr m1 | 915120 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col3A1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.350,00 | SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 3,4) |
| **AIRr m1 | 915121 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col5A1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali , 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.565,00 | SINDROME DI EHLERS-DANLOS 1°LIVELLO (TIPO 1,2) |
| **AIRr m1 | 915122 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col5A2 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali , 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.370,00 | SINDROME DI EHLERS-DANLOS 2°LIVELLO (TIPO 1,2) (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1°LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915123 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col11A1 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.810,00 | SINDROME DI MARSHALL, SINDROME DI STICKLER (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915124 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col11A2 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.520,00 | SINDROME DI STICKLER (2° LIVELLO, CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1°LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915125 | ANALISI MUTAZIONALE GENE Col10A1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.545,00 | CONDRODISPLASIA METAFISARIA, SCHMIDT |

Prestazioni eseguite nel laboratorio di genetica molecolare AOU DI PARMA

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915126 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FBN1 (Fibrillin-1)(test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 5.500,00 | SINDROME MARFAN (MS), |
| **AIRr m1 | 915127 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TNFRSF1A(test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS) |
| **AIRr m1 | 915128 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MVK (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD). |
| **AIRr m1 | 915129 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MEFV (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE, (FMF). |
| **AIRr m1 | 915130 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SMAX1(test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; e 91.30.2 Analisi di polimorfismi (str.VNTR)con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 385,00 | AMIOTROFIA SPINALE DI KENNEDY X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915131 | ANALISI MUTAZIONALE GENE COL4A5 (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.340,00 | SINDROME DI ALPORT (ATS), X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915132 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE COL4A5Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | SINDROME DI ALPORT (ATS), X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915133 | ANALISI MUTAZIONALE ESTESA GENE NF1 (neurofibromastosis-1) (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE) ricerca heteroduplex (HA) e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.565,00 | NEUROFIBROMATOSI DI TIPO I (NF1) 1 LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915134 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENENF1 (Neurofibromatosis 1)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | NEUROFIBROMATOSI DI TIPO I (NF1) 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915135 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FATTORE VIII (test completo)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE) ricerca heteroduplex (HA) e sequenziamento 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.370,00 | EMOFILIA A |
| **AIRr m1 | 915136 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE FATTORE VIIIIncluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA MEDIANTE MLPA (MULTIPLE LIGATION DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | EMOFILIA A |
| **AIRr m1 | 915137 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FATTORE VII (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | DEFICIT CONGENITO FATTORE VII |
| **AIRr m1 | 915138 | INVERSIONE E INTRONE 1 E 22 GENE FATTORE VIII (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi | € 385,00 | EMOFILIA A |
| **AIRr m1 | 915139 | DUPLICAZIONE ESONE 13 GENE FATTORE VIII (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi | € 215,00 | EMOFILIA A |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica AOU DI MODENA

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915140 | ANALISI MUTAZIONALE GENE LDLR (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.080,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915141 | ANALISI MUTAZIONALE GENE APOB (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.150,00 | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 2 – DIFETTO APOLIPOPROTEINA B |
| **AIRr m1 | 915142 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ARH (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.300,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA TIPO 3 |
| **AIRr m1 | 915143 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PCSK9 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE (3° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915144 | ANALISI MUTAZIONALE GENE LPL (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.300,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE (1° LIVELLO) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915145 | ANALISI MUTAZIONALE GENE APOC2 e APOA5 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE (2° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915146 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ABCA1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.370,00 | IPOALFA LIPOPROTEINEMIE - MALATTIA DI TANGIER E DEFICIENZA FAMILIARE DI HDL |
| **AIRr m1 | 915147 | ANALISI MUTAZIONALE GENE APOB (test completo). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.150,00 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIE - IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (FHBL) |
| **AIRr m1 | 915148 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MTP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.260,00 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIE - ABETALIPOPROTEINEMIA (ABL) |
| **AIRr m1 | 915149 | ANALISI MUTAZIONALE ESTESA GENE CYP27 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.020,00 | XANTOMATOSI CEREBRO-TENDINEA |
| **AIRr m1 | 915150 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PROTEINA NPC1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.330,00 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C TIPO 1 |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915151 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PROTEINA NPC2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C TIPO 2 |
| **AIRr m1 | 915154 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ABCC6 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.300,00 | PSEUDO XANTHOMA ELASTICUM |
| **AIRr m1 | 915155 | ANALISI DEL PROFILO ALLELICO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35 MEDIANTE ELETTROFORESI A CAMPI PULSATI E SOUTHERN BLOT Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 485,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915156 | ANALISI DEL PROFILO ALLELICO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35: ANALISI DIMENSIONI ALLELI. MEDIANTE ELETTROFORESI LINEARE E SOUTHERN BLOT Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 290,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915157 | ANALISI DEL PROFILO ALLELICO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35: CONFERMA DEL PROFILO ALLELICO MEDIANTE ELETTROFORESI A CAMPI PULSATI O LINEARE SOUTHERN BLOT Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 230,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 3° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915158 | ANALISI DEL PROFILO ALLELICO DELLA REGIONE CROMOSOMICA :4Q35: CONFERMA DELLA LOCALIZZAZIONE CROMOSOMICA MEDIANTE ELETTROFORESI A CAMPI PULSATI E SOUTHERN BLOT Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di dna e rna, 91.36.4 digestione dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 360,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 4° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915159 | ANALISI DEL PROFILO ALLELICO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35: CARATTERIZZAZIONE DEL MARCATORE QA O QB PER LA RICERCA DI RIARRANGIAMENTI CROMOSOMICI MEDIANTE SOUTHERN BLOT Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 240,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 5° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915160 | DIAGNOSI PRENATALE MEDIANTE LO STUDIO DELL'APLOTIPO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35 (VILLO CORIALE) Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 940,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 6° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915161 | DIAGNOSI PRENATALE MEDIANTE LO STUDIO DELL'APLOTIPO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35 (GENITORE SANO) Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 360,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 7° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915162 | DIAGNOSI PRENATALE MEDIANTE LO STUDIO DELL'APLOTIPO DELLA REGIONE CROMOSOMICA 4Q35 (GENITORE AFFETTO) Incluso: 91.29.3 analisi di mutazione del dna con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.36.1 conservazione di campioni di dna o di rna; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot), | € 360,00 | DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 8° LIVELLO |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare AOU DI Ferrara

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915163 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENI SMN1 e SMN2. Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | AMIOTROFIA SPINALE AR (WERDNIG-HOFFMANN) |
| **AIRr m1 | 915164 | RICERCA DI ESPANSIONE DI TRIPLETTE, GENE AR. Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 230,00 | AMIOTROFIA SPINALE DI KENNEDY |
| **AIRr m1 | 915165 | ANALISI MUTAZIONALE GENE KCNA1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | ATASSIE EPISODICHE |
| **AIRr m1 | 915166 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SCA1 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI |
| **AIRr m1 | 915167 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SCA2 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI |
| **AIRr m1 | 915168 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SCA3 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI |
| **AIRr m1 | 915169 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SCA6 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI |
| **AIRr m1 | 915170 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SCA7 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915171 | RICERCA ESPANSIONE DI TRIPLETTE GENE FRDA1 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 260,00 | ATASSIA DI FRIEDREICH |
| **AIRr m1 | 915172 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: GJB1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915173 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE: PMP22 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AD - NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP) |
| **AIRr m1 | 915174 | RICERCA ESPANSIONE DI TRIPLETTE GENE Huntingtina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 250,00 | COREA DI HUNTINGTON 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915175 | RICERCA ESPANSIONE DI TRIPLETTE GENE: Huntingtina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 475,00 | COREA DI HUNTINGTON 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915176 | ANALISI MUTAZIONALE GENE disferlina (hot spot mutazionale 1) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI (HOT SPOT 1) 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915177 | ANALISI MUTAZIONALE GENE disferlina (hot spot mutazionale 2) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 2 LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915178 | ANALISI MUTAZIONALE GENE disferlina (mutazioni rare 1) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.880,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 3 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915179 | ANALISI MUTAZIONALE GENE disferlina (mutazioni rare 2) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.880,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 4 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915180 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Distrofina (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915181 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNAGENE: Brody (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915182 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Collagene (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915183 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Caveolina 3 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915184 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Disferlina (test mirato)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915185 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Calpaina (test mirato)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE – CALPAINA (1° LIVELLO) |
| **AIRr m1 | 915186 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: FKRP (test mirato)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915187 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Distrofina (test completo)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.735,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915188 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENI : Collagene VI (test completo)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.760,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915189 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: Disferlina (test completo)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.640,00 | MIOPATIE CONGENITE |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915190 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: calpaina (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.285,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915191 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU RNA GENE: SERCA1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 912903 REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.450,00 | MIOPATIE CONGENITE |
| **AIRr m1 | 915192 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE Collagene VI (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.820,00 | DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915193 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE Collagene VI (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.905,00 | DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915194 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE Collagene VI (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.640,00 | DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 3° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915195 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE Collagene VI (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.640,00 | DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 4° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915196 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE: FKRP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA 1CDISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2I |
| **AIRr m1 | 915197 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNAGENE: LMNA(test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS AD |
| **AIRr m1 | 915198 | ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE: Emerina (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.200,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS X-LINKED |
| **AIRr m1 | 915199 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE: Distrofina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915202 | ANALISI MUTAZIONI Gene: Distrofina (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.170,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI4° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915203 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Distrofina (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.260,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 5° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915204 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Distrofina (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.575,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 6° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915205 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Distrofina (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.575,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 7° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915206 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Distrofina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.4 CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 550 bande), 91.36.8 IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA (CGH) | € 950,00 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 8° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915207 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: DYT 1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | DISTONIA |
| **AIRr m1 | 915208 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Caveolina-3 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | IPERCCKEMIA/DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE/DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI LGMD1C |
| **AIRr m1 | 915209 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: DESMIN (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.430,00 | MIOPATIA DESMINA RELATA |
| **AIRr m1 | 915210 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SERCA1 (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.495,00 | MIOPATIA DI BRODY 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915211 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SERCA1 (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.150,00 | MIOPATIA DI BRODY 2° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915212 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: CRYAB (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE CRYAB RELATA |
| **AIRr m1 | 915213 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: MYOTILIN (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915214 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: MYOTILIN (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915215 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SEPN1 (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 940,00 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915216 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SEPN1 (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 940,00 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915217 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ZASP (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.235,00 | MIOPATIA ZASP RELATA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915218 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ZASP (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.115,00 | MIOPATIA ZASP RELATA 2 LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915219 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: TTR (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | POLINEUROPATIA/CARDIOPATIA AMILOIDOTICA FAMILIARE |
| **AIRr m1 | 915220 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SOD1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA |
| **AIRr m1 | 915221 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: alfa Globina (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni), | € 460,00 | ALFA TALASSEMIA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915222 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: alfa Globina (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.305,00 | ALFA TALASSEMIA 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915223 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE: alfa Globina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | ALFA TALASSEMIA 3 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915224 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: beta Globina(test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | BETA TALASSEMIA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915225 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: beta Globina(analisi parziale)Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni), | € 600,00 | BETA TALASSEMIA 2 LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|-------------------------------|
| **AIRr m1 | 915226 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE beta Globina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | BETA TALASSEMIA 3 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915227 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: delta Globina (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | DELTA TALASSEMIA |
| **AIRr m1 | 915228 | ANALISI MUTAZIONALE GENI Gamma globinici (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | GAMMA EMOGLOBINOPATIE |
| **AIRr m1 | 915229 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Pendrin (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.315,00 | SINDROME DI PENDRED 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915230 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: Pendrin (analisi parziale) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | SINDROME DI PENDRED 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915231 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: MeCP2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - MPLA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 1.025,00 | SINDROME DI RETT |

Prestazioni eseguibili presso tutti i laboratori di genetica medica della rete regionale:

AOSP di Reggio Emilia, AOU di Modena, AOU di Bologna, AOU di Ferrara, AOU di Parma

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915232 | ANALISI METILAZIONE PW/A Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.36.4 DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi. | € 144,00 | ANGELMAN-PRADER-WILLI TEST DI METILAZIONE |
| **AIRr m1 | 915233 | ANALISI IMPRINTING Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.36.4 DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - MPLA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | ANGELMAN-PRADER-WILLI REGIONE SOGGETTA AD IMPRINTING |
| **AIRr m1 | 915234 | Ricerca espansione di triplette Gene: FMR1 Incluso: 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus); 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali. | € 230,00 | SINDROME DI MARTIN-BELL/SINDROME X-FRAGILE 1° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915235 | Ricerca di espansione di triplette mediante long range PCR Gene FMR1 Incluso: 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus); 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali. | € 414,00 | SINDROME DI MARTIN-BELL/SINDROME X-FRAGILE 2° LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915236 | Ricerca di espansione di triplette mediante long range PCR e analisi di metilazione Gene FMR1 Incluso: 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification); 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus); 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali. | € 670,00 | SINDROME DI MARTIN-BELL/SINDROME X-FRAGILE 3° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915237 | RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR 32-38 mutazioni Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 365,00 | FIBROSI CISTICA 1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915238 | RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR 53-60 mutazioni Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 450,00 | FIBROSI CISTICA 2 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915239 | RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR 68-72 mutazioni Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 540,00 | FIBROSI CISTICA 3 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915240 | RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.150,00 | FIBROSI CISTICA 4 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915242 | DELEZIONE PARZIALE DEL CROMOSOMA Y, REGIONE AZF (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi | € 155,00 | STERILITÀ MASCHILE DA MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y, REGIONE AZF |
| **AIRr m1 | 915243 | ANALISI MUTAZIONALE GENE HFE (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 235,00 | EMOCROMATOSI TIPO 1 |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr m1 | 915244 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PKD1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.450,00 | RENE POLICISTICO DELL'ADULTO PKD1 |
| **AIRr m1 | 915245 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PKD2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.450,00 | RENE POLICISTICO DELL'ADULTO PKD2 |
| **AIRr m1 | 915246 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PKHD1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.820,00 | RENE POLICISTICO INFANTILE RECESSIVO PKHD1 |
| **AIRr m1 | 915247 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE GJB6 (CX30) (test mirato), Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.2 ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi | € 120,00 | SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA |
| **AIRr m1 | 915248 | ANALISI MUTAZIONALE DNA MITOCONDRIALE (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; (91.29.2) ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 230,00 | SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA |
| **AIRr m1 | 915249 | ANALISI MUTAZIONALE GENE GJB2 (CX26) e gene GJB6 (CX30) e DNA MITOCONDRIALE (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.2 ANALISI DEL DNA PER POLIMORFISMO Con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA), 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 550,00 | SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|-----------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr m1 | 915250 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: GJB2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 440,00 | SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA |
| **AIRr m1 | 915251 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: GJB6 Cx30 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, | € 160,00 | SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA |
| **AIRr m1 | 915252 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] CROMOSOMA Y Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi. | € 102,00 | SINDROME TURNER |
| **AIRr m1 | 915253 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] REGIONE CROMOSOMICA 22q11.2 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi corialie - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | SINDROME DIGEORGE DEL22-1 LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915254 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] REGIONI CROMOSOMICHE 22q11 22q13 10p14 8p23 4q34-ter 9q34.3 17p13.3; Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi corialie - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 460,00 | SINDROME DIGEORGE DEL22-2LIVELLO |
| **AIRr m1 | 915071 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SLC40A1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.300,00 | EMOCROMATOSI TIPO 4 (MALATTIA DELLA FERROPORTINA) |
| **AIRr m1 | 915072 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: FTL (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | SINDROME DELL'IPERFERRITINEMIA CON O SENZA CATARATTA FTL (1° LIVELLO) |

TAB 2 Nuove Indagini Citogenetica e modifica tariffaria di prestazioni esistenti- Indagini Molecolari - Altre Prestazioni

INDAGINI CITOGENETICA eseguibili in tutti i laboratori di genetica medica

| NOTA | CODICE | DESCRIZIONE | TARIFFA |
|--------|---------|--|-----------------|
| **AIRr | 912840 | Analisi citogenetica per mosaicismo (include cod. 91.33.5 COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI - cod. 91.28.4 ANALISI CITOGENETICA PER STUDIO MOSAICISMO CROMOSOMICO) | € 220,78 |
| **AIRr | 912930 | Analisi QF-PCR comuni aneuploidie (5 cromosomi) (include cod. 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - cod. 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) | € 368,59 |
| **AIRr | 912931 | Analisi QF-PCR comuni aneuploidie (più di 5 cromosomi) (include cod. 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - cod. 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) x2 | € 523,36 |
| **AIRr | 913050 | Analisi cariotipo standard su fibroblasti (include cod. 91.34.1 COLTURA DI FIBROBLASTI - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 237,17 |
| **AIRr | 913051 | Analisi cariotipo standard su villi coriali (QF-PCR comuni aneuploidie e metodo coltura) (include cod. 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - cod. 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) x2 - cod. 91.35.4 COLTURA DI VILLI CORIALI - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 607,17 |
| **AIRr | 913120 | Analisi cariotipo standard su linfociti periferici (include cod. 91.34.5 COLTURA DI LINFOCITI PERIFERICI CON PHA O ALTRI MITOGENI - cod. 91.31.2 CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE | € 209,94 |
| **AIRr | 913121 | Analisi cariotipo alta risoluzione su linfociti periferici (include cod. 91.34.5 COLTURA DI LINFOCITI PERIFERICI CON PHA O ALTRI MITOGENI - cod. 91.30.4 CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE - bandeggio aggiuntivo) | € 334,22 |
| **AIRr | 913340 | Analisi cariotipo standard su amniociti (include cod. 91.33.4 COLTURA DI AMNIOCITI - cod. 91.31.1 CARIOTIPO DA METAFASI DI LIQUIDO AMNIOTICO) | € 244,15 |
| m1 | 91.33.5 | COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI | € 108,19 |
| **AIRr | 913350 | Analisi cariotipo standard su cellule altri tessuti (include cod. 91.33.5 COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 180,76 |
| **AIRr | 913440 | Analisi cariotipo standard su linfociti fetali (include cod. 91.34.4 COLTURA DI LINFOCITI FETALI CON PHA - cod. 91.31.2 CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE) | € 303,89 |
| **AIRr | 913441 | Analisi cariotipo alta risoluzione su linfociti fetali (include cod. 91.34.4 COLTURA DI LINFOCITI FETALI CON PHA - cod. 91.30.4 CARIOTIPO AD ALTA RISOLUZIONE - bandeggio aggiuntivo) | € 331,04 |
| **AIRr | 913510 | Analisi cariotipo standard su materiale abortivo (include cod. 91.35.1 COLTURA DI MATERIALE ABORTIVO - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 211,76 |
| **AIRr | 913530 | Analisi cariotipo standard su villi coriali (metodo diretto) (include cod. 91.35.3 COLTURA DI VILLI CORIALI (A breve termine) - cod. 91.31.4 CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI VILLI CORIALI) | € 218,59 |
| **AIRr | 913531 | Analisi cariotipo standard su villi coriali (metodo diretto e coltura) (include cod. 91.35.3 COLTURA DI VILLI CORIALI (A breve termine) - cod. 91.35.4 COLTURA DI VILLI CORIALI - cod. 91.31.4 CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI VILLI CORIALI - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 456,97 |
| **AIRr | 913540 | Analisi cariotipo standard su villi coriali (metodo coltura) (include cod. 91.35.4 COLTURA DI VILLI CORIALI - cod. 91.30.5 CARIOTIPO DA METAFASI DI FIBROBLASTI O DI ALTRI TESSUTI (Mat abortivo, ecc) | € 238,38 |
| **IRr | 913710 | IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde subtelomeriche per 23 cromosomi | € 495,00 |
| **IRr | 913711 | IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde alfoidi per 23 cromosomi; non associabile con la prestazione cod. 913717 | € 445,00 |

| NOTA | CODICE | DESCRIZIONE | TARIFFA |
|--------|---------|---|----------|
| **IRr | 913712 | IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde painting per 23 cromosomi ; non associabile con la prestazione cod. 913719 | € 545,00 |
| **IRr | 913713 | IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU NUCLEI INTERFASICI con pannello di sonde per diagnosi aneuploidie 5 cromosomi | € 460,00 |
| **IRr | 913714 | ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, con pannello di sonde subtelomeriche per 23 cromosomi (include coltura cellulare) | € 590,00 |
| **IRr | 913715 | ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, con pannello di sonde alfoidi per 23 cromosomi (include coltura cellulare); non associabile con la prestazione cod. 913718 | € 540,00 |
| **IRr | 913716 | ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, con pannello di sonde painting per 23 cromosomi (include coltura cellulare) ; non associabile con la prestazione cod. 913720 | € 640,00 |
| **AIRr | 913717 | Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti con sonde alfoidi (cod. 91.37.4 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari alfoidi ed altre sequenze ripetute) | € 150,29 |
| **AIRr | 913718 | Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfasci, tessuti con sonde alfoidi (include coltura tessuti - cod. 91.37.4 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari alfoidi ed altre sequenze ripetute) | € 258,48 |
| **AIRr | 913719 | Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti con sonde painting (cod. 91.37.5 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari painting) | € 186,44 |
| **AIRr | 913720 | Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfasci, tessuti con sonde painting (include coltura tessuti - cod. 91.37.5 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari painting) | € 294,63 |
| **m1 | 91.37.3 | IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide | € 226,27 |
| **AIRr | 913730 | Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfasci, tessuti con sonde cosmidiche (include cod. 91.33.5 COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI - cod. 91.37.3 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide) | € 334,46 |

INDAGINI MOLECOLARI eseguibili in tutti i laboratori di genetica medica della rete Hub & Spoke per la Genetica medica

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro |
|-------|-----------|--|--------------|
| **IRr | 91.29.8 | ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time | 75,00 |
| **IRr | 91.29.9 | ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) per test | 230,00 |
| **IRr | 91.36.8 | IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA (CGH) | 950,00 |
| **IRr | 91.36.9 | IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH) Risoluzione minima risoluzione minima 100 Kb | 950,00 |
| **IRr | 912900 | DISOMIE UNIPARENTALI UPD Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, , 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | 1.020,00 |
| **IRr | 912901 | RICERCA DI MUTAZIONE IDENTIFICATA IN CASO DI FAMILIARITÀ (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | 250,00 |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro |
|--------|-----------|--|---------------|
| **AIRr | 912902 | ESCLUSIONE DI CONTAMINAZIONE DA DNA MATERNO NELLE ANALISI GENETICHE PRENATALI Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, , 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | 600,00 |
| **AIRr | 912903 | REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO | 75,00 |

Altre prestazioni

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro |
|-------|-----------|--|--------------|
| **IRr | 8907 | CONSULENZA GENETICA COMPLESSA Incluso: visita dismorfologica, percorso di consulenza con eventuale gestione del test genetico (compresi i familiari) (Supera l'as a 89.07) | 47,00 |

TAB 3 Nuovi inserimenti di prestazioni di genetica molecolare a carico del SSN per profilo

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica medica AOU di Bologna

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr | 915255 | Analisi mutazionale gene ABCB4 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.000,00 | PROGRESSIVE FAMILIAL INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 3 - MULTIDRUG RESISTANCE 3 (MDR3) DEFICIENCY - INTRAHEPATIC CHOLESTASIS OF PREGNANCY TYPE 3 - LOW PHOSPHOLIPID-ASSOCIATED CHOLESTASIS |
| **AIRr | 915256 | Analisi mutazionale gene ABCB11 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.000,00 | PROGRESSIVE FAMILIAL INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 2 - BENIGN RECURRENT INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 2 - INTRAHEPATIC CHOLESTASIS OF PREGNANCY TYPE 2 - ICP2. |
| **AIRr | 915257 | Analisi mutazionale gene ATP8B1 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 3.000,00 | PROGRESSIVE FAMILIAL INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 1 - BENIGN RECURRENT INTRAHEPATIC CHOLESTASIS - INTRAHEPATIC CHOLESTASIS OF PREGNANCY TYPE 1 |
| **AIRr | 915258 | Analisi mutazionale gene IL2RA Interleukin-2 receptor, alpha chain Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.200,00 | IL2RA DEFICIENCY |
| **AIRr | 915259 | Analisi mutazionale gene SF3B4 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | SINDROME DI NAGER, DISOSTOSI ACROFACCIALE DI TIPO I |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915260 | ANALISI MUTAZIONALE GENE CASP10 (test completo) Incluso: 90.81.5 TIPIZZAZIONE SOTTOPOPOLAZIONI DI CELLULE DEL SANGUE, 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.430,00 | SINDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE, TYPE 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS) (2° LIVELLO) |
| **AIRr | 915261 | ANALISI MUTAZIONALE GENE ASPA (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | SINDROME DI CANAVAN |
| **AIRr | 915262 | Analisi mutazionale gene MED12 test mirato Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | SINDROME OPITZ-KAVEGGIA E SINDROME DI LUJAN-FRYNS |
| **AIRr | 915263 | Analisi mutazionale sindrome di Noonan GENI NRAS, CBL-A, RRAS, MEK2 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | SINDROME DI NOONAN (4° LIVELLO) |
| **AIRr | 915264 | Analisi mutazionale gene PTPN11 test completo Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.880,00 | SINDROME DI NOONAN E INDAGINI RELATIVE ALLE RASOPATIE |
| **AIRr | 915265 | Analisi mutazionale gene PTPN11 test mirato prenatale Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | SINDROME DI NOONAN (TEST MIRATO PRENATALE) |
| **AIRr | 915266 | ANALISI MUTAZIONALE GENE DNMT1 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA TIPO 1E AD (HSN1E); NARCOLESSIA SORDITA' ATASSIA CEREBELLARE(ADCADN) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915267 | ANALISI MUTAZIONALE GENE XIAP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; PCR 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | SINDROME LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED 2 (XLP2) |
| **AIRr | 915268 | Analisi mutazionale geni PTPN11 RAF1 e BRAF (test mirato), SINDROME Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | SINDROME LEOPARD |
| **AIRr | 915269 | Analisi mutazionale geni CHD7 e FGFR1 (test mirato) Sindrome Kallmann Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.565,00 | SINDROME KALLMANN HYPOGONADOTROPIC HYPOGONADISM 2 WITH OR WITHOUT ANOSMIA |
| **AIRr | 915270 | Analisi mutazionale gene FGFR1 test completo Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.345,00 | FENOTIPO COMPATIBILE CON MUTAZIONI DEL GENE FGFR1 |
| **AIRr | 915271 | Analisi mutazionale gene FGFR2 test completo Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.545,00 | FENOTIPO COMPATIBILE CON MUTAZIONI DEL GENE FGFR2 |
| **AIRr | 915272 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE CYP21A2 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 21 IDROSSILASI - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915273 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE CYP11B1 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 11 IDROSSILASI - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915274 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENI GH1, PROP1, POUF1, GHRHR, HESX1, LHX3, LHX4 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | PANIPOPITUITARISMO - 2° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr | 915275 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE PAH Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915276 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENI TSHR, PAX8 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPOTIROIDISMO CONGENITO - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915277 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE AR Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI (AIS) - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915278 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE NR0B1 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA ASSOCIATA A IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915279 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENI NR0B1, SOX9, SRY, WNT4, NR5A1 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | DISGENESIA GONADICA/DSD 46,XY - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915280 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE HSD17B3 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915281 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE SRD5A2 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915282 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE SHOX Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | SINDROME LERY WEILL/BASSA STATURA IDIOPATICA - 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915283 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENE GHR Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | SINDROME LARON INSENSIBILITA' AL GH - 2° LIVELLO |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr | 915284 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) Analisi BTK Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | AGAMMAGLOBULINEMIA X-LINKED 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915285 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) Analisi metilazione BWS/SRS Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | SINDROME DI BECKWITH – WIEDEMANN; SINDROME DI SILVER RUSSELL |
| **AIRr | 915286 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) Analisi STS Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | ITTIOSI X-LINKED |
| **AIRr | 915287 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) Analisi SPG4 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA – 2° LIVELLO |
| **AIRr | 915288 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI (inserzioni/delezioni) Analisi IKZF1 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | DELEZIONE/DUPLICAZIONE GENE IKAROS |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare Istituto Ortopedico Rizzoli.

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915289 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] NEL GENE P53 (test completo) (2 liv) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | SINDROME DI LI-FRAUMENI (2° LIVELLO) |
| **AIRr | 915290 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] NEL GENE COL1A1 (test completo) (3 liv) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1-4) (3° LIVELLO) |
| **AIRr | 915291 | RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] NEL GENE COL1A2 (test completo) (4 liv) Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1-4) (4° LIVELLO) |
| **AIRr | 915292 | ANALISI MUTAZIONALE esone 42 di COL1A1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | SINDROME DI CAFFEY |
| **AIRr | 915293 | ANALISI MUTAZIONALE GENE COMP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.900,00 | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (TIPO 1), PSEUDOACONDROPLASIA |
| **AIRr | 915294 | ANALISI MUTAZIONALE esone 6 di COL1A1 + esone 6 di COL1A2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 7), AD |
| **AIRr | 915295 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SERPINF1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 6) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|----------------------------------|
| **AIRr | 915296 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FKBP10 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 11) |
| **AIRr | 915297 | ANALISI MUTAZIONALE GENE PPIB (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 9) |
| **AIRr | 915298 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SERPINH1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 10) |
| **AIRr | 915299 | ANALISI MUTAZIONALE GENE SP7 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 12) |
| **AIRr | 915300 | ANALISI MUTAZIONALE GENE WNT1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 15) |
| **AIRr | 915301 | ANALISI MUTAZIONALE GENE IFITM5 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 385,00 | OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 5) |

Prestazioni eseguite nel laboratorio di genetica molecolare AOU DI PARMA

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr | 915302 | ANALISI MUTAZIONALE ESTESA GENE NF1 (neurofibromastosis-1) (test completo) (3 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.565,00 | NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 (NF1) (3 LIVELLO) |
| **AIRr | 915303 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FBN1 (Fibrillin-1) (2 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.775,00 | SINDROME MARFAN (MS) (2 LIVELLO) |
| **AIRr | 915304 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TNFRSF1A (1 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS) (1 LIVELLO) |
| **AIRr | 915305 | ANALISI MUTAZIONALE GENE TNFRSF1A (2 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS) (2 LIVELLO) |
| **AIRr | 915306 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MEFV (1 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF) (1 LIVELLO) |
| **AIRr | 915307 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MEFV (2 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 880,00 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF) (2 LIVELLO) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915308 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MVK (1 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD) (1 LIVELLO) |
| **AIRr | 915309 | ANALISI MUTAZIONALE GENE MVK (2 livello) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD) (2 LIVELLO) |
| **AIRr | 915310 | ANALISI MUTAZIONALE GENE FATTORE XI (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.575,00 | DEFICIT CONGENITO FATTORE XI |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica AOU DI MODENA

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|--|
| **AIRr | 915311 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LDLR (test parziale) ricerca riarrangiamenti genici Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO 1 |
| **AIRr | 915312 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LDLR (test parziale) Screening singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO 1 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915313 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: APOB (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO 1 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915314 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: APOB (test parziale) Analisi si sequenza di esoni 26 e 29 Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE (2° LIVELLO) |
| **AIRr | 915315 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: PCSK9 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO 3 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915316 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ARH (LDLRAP1) (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr | 915317 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LIPA (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | MALATTIA DA ACCUNULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO |
| **AIRr | 915318 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LIPA (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MALATTIA DA ACCUNULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915319 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LPL (test parziale) Ricerca riarrangiamenti genici Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO DI LIPASI LIOPROTEICA |
| **AIRr | 915320 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: APOC2 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO DI ATTIVATORE DI LIPASI LIOPROTEICA (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915321 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: APOA5 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO DI APOA5 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915322 | ANALISI MUTAZIONALE GENI GPIHBP1 e LMF1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.495,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE (3° LIVELLO) |
| **AIRr | 915323 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: GPIHBP1 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO DI PROTEINA GPIHBP1 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915324 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LMF1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.770,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO COMBINATO DI LIPASI |
| **AIRr | 915325 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: LMF1 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO COMBINATO DI LIPASI (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915326 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: APOB (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA C | € 215,00 | IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915327 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: MTP (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | ABETALIPOPROTEINEMIA (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915328 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SAR1B (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | MALATTIA DA RITENZIONE DEI CHILOMICRONI |
| **AIRr | 915329 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: SAR1B (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MALATTIA DA RITENZIONE DEI CHILOMICRONI (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915330 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: PCSK9 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.660,00 | IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr | 915331 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: PCSK9 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915332 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ANGPTL3 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE TIPO 2 |
| **AIRr | 915333 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ANGPTL3 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE TIPO 2 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915334 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: CYP27 (CYP27A1) (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | XANTOMATOSI CEREBRO- TENDINEA (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915335 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ABCA1 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MALATTIA DI TANGIER: DIFETTO FAMILIARE DI HDL (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915336 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: NPC1 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO C-1 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr | 915337 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: NPC2 (test parziale) Screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO C-2 (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915338 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ABCC6 (test parziale) screening di singola mutazione Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | PSEUDOXANTOMA ELASTICUM (SCREENING MUTAZIONI FAMILIARI) |
| **AIRr | 915339 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: HFE (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 1.025,00 | EMOCROMATOSI HFE |
| **AIRr | 915340 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: TFR2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.980,00 | EMOCROMATOSI TFR2 |
| **AIRr | 915341 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: HJV (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 880,00 | EMOCROMATOSI GIOVANILE HJV |
| **AIRr | 915342 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: HAMP (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA) | € 560,00 | EMOCROMATOSI GIOVANILE HAMP |
| **AIRr | 915343 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: ATP7B (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.735,00 | MALATTIA DI WILSON ATP7B |
| **AIRr | 915344 | ANALISI DELLA REGIONE TATA-BOX NEL PROMOTORE DEL GENE: UGT1A1 (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; e 91.30.2 Analisi di polimorfismi (str.VNTR)con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) | € 215,00 | SINDROME DI GILBERT UGT1A1 |

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare AOU DI Ferrara

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|--|
| **AIRr | 915345 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene FHL1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | EMERY-DREIFUSS MUSCULAR DYSTROPHY, X-LINKED, TYPE 2: XQ27.2 |
| **AIRr | 915346 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene DNAJB6 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.430,00 | LGMD1E (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 1E) |
| **AIRr | 915347 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene SGCG, Gamma-sarcoglycan (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.120,00 | LGMD2C (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2C) |
| **AIRr | 915348 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene SGCA, Alpha-sarcoglycan (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.305,00 | LGMD2D (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2D) (1° LIVELLO) |
| **AIRr | 915349 | Ricerca riarrangiamenti (delezioni/duplicazioni) nel gene SGCA, Alpha-sarcoglycan Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | LGMD2D (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2D) (2° LIVELLO) |
| **AIRr | 915350 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene SGCB, Beta-sarcoglycan (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.025,00 | LGMD2E (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2E) |
| **AIRr | 915351 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene SGCD, Delta-sarcoglycan (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | LGMD2F (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2F) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|---|--------------|---|
| **AIRr | 915352 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene TCAP, Titin-cap (telethonin) (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 560,00 | LGMD2G (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2G) |
| **AIRr | 915353 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene TRIM32, Tripartite motif-containing 32 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | LGMD2H (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2H) (1° LIVELLO) |
| **AIRr | 915354 | Ricerca riarrangiamenti (delezioni/duplicazioni) nel gene TRIM32, Tripartite motif-containing 32 Incluso: 91.36.5 estrazione di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) | € 230,00 | LGMD2H (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2H) (2° LIVELLO) |
| **AIRr | 915355 | Analisi mutazionale mirata a singole mutazioni mediante sequenziamento diretto del gene TTN, Titina Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 215,00 | LGMD2J (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2J) |
| **AIRr | 915356 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene POMT1, Protein O-mannosyltransferase 1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.345,00 | LGMD2K (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2K) |
| **AIRr | 915357 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene ANO5, Anoctamin 5 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.575,00 | LGMD2L (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2L) |
| **AIRr | 915358 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene FKTN, Fukutin (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.425,00 | LGMD2M (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2M) |

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915359 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene POMT2, Protein O-mannosyltransferase 2 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.505,00 | LGMD2N (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2N) |
| **AIRr | 915360 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene POMGNT1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.645,00 | LGMD2O (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2O) |
| **AIRr | 915361 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene PLEC1, Plectin (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 4.565,00 | LGMD2Q (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2Q) |
| **AIRr | 915362 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene DAG1, Recessive limb-girdle muscular dystrophy with primary alpha-dystroglycan defect (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 1.195,00 | LGMD2P (DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2P) |
| **AIRr | 915363 | Analisi mutazionale estensiva mediante sequenziamento diretto del gene CAPN3, Calpaina 3 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 2.735,00 | A. MUTAZ.LE GENE: CALPAINA 3 (TEST COMPLETO) (2° LIVELLO) |

Prestazioni eseguibili presso tutti i laboratori di genetica medica della rete regionale:

AOSP di Reggio Emilia, AOU di Modena, AOU di Bologna, AOU di Ferrara, AOU di Parma

| NOTA | CODICE NT | DESCRIZIONE | Tariffa euro | PATOLOGIA DI RIFERIMENTO |
|--------|-----------|--|--------------|---|
| **AIRr | 915364 | ANALISI MUTAZIONALE GENE: FTL (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 (ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) | € 725,00 | SINDROME DELL'IPERFERRITINEMIA CON O SENZA CATARATTA FTL (2° LIVELLO) |