

REPUBBLICA ITALIANA



**Regione Emilia-Romagna**

**BOLLETTINO UFFICIALE**

---

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO LA PRESIDENZA DELLA REGIONE - VIALE ALDO MORO 52 - BOLOGNA

---

**Parte seconda - N. 206**

---

**Anno 45**

**7 agosto 2014**

**N. 255**

---

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 23 LUGLIO 2014, N. 1299

**Aggiornamento del Nomenclatore delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale relativamente ai nuovi inserimenti dei test di genetica medica eseguiti nella regione Emilia-Romagna ed alla revisione delle tariffe di cui alla DGR 1980/2012**

REGIONE EMILIA-ROMAGNA

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 23 LUGLIO 2014, N. 1299

**Aggiornamento del Nomenclatore delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale relativamente ai nuovi inserimenti dei test di genetica medica eseguiti nella regione Emilia-Romagna ed alla revisione delle tariffe di cui alla DGR 1980/2012**

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Visto:

il Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della L. 23 ottobre 1992, n. 421";

il Decreto Legge 6 luglio 2011, n. 98 convertito in Legge dall'art. 1, comma 1, della Legge 15 luglio 2011, n. 111 "Disposizioni urgenti per la stabilizzazione finanziaria";

il Decreto Legge 6 luglio 2012 n. 95 "Disposizioni urgenti per la revisione della spesa pubblica con invarianza dei servizi ai cittadini" convertito in Legge n.135/2012;

il Decreto Legge 13 settembre 2012 n. 158, "Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute" convertito in Legge n.189/2012;

il Decreto Legge 18 ottobre 2012 n.179, "Ulteriori misure urgenti per la crescita del Paese" convertito in Legge n.221/2012;

Richiamate:

- la propria deliberazione n. 1980/2012 "Indicazioni in ordine all'esecuzione dei test di genetica medica nella Regione Emilia-Romagna" con la quale sono stati individuati i test genetici da introdurre nel nomenclatore tariffario della specialistica ambulatoriale e da porre a carico del Servizio Sanitario Nazionale;

- la propria deliberazione n. 410/1997: "Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale e relative tariffe", il cui ultimo aggiornamento è presente nella propria deliberazione n. 1124 del 14 luglio 2014;

- le determinazioni del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 9758/2004, n. 1239/2008 e n.7951/2011, con le quali è stato costituito e rinnovato il Nucleo di coordinamento per le attività di genetica medica, quale organismo di supporto tecnico-scientifico in materia di genetica della suddetta Direzione, al quale spettano compiti di:

A - supporto alla definizione dei Livelli Essenziali di Assistenza in ambito genetico in accordo con il Piano Sanitario Nazionale e Regionale;

B - coordinamento da un punto di vista tecnico-scientifico e verifica dei risultati rispetto agli obiettivi indicati dalla programmazione regionale;

C - garanzia della rispondenza dei percorsi clinico/diagnostici ai requisiti identificati anche a livello nazionale e internazionale per specifiche patologie genetiche (diagnosi presintomatica, diagnosi ai minori);

Precisato che:

- i test genetici sono prestazioni ad alto costo per le quali l'individuazione di pacchetti di prestazione consente di valutare l'appropriatezza prescrittiva;

- con la propria deliberazione n. 1980/2012 soprarichiamata le prestazioni di genetica molecolare sono state introdotte sotto forma di pacchetto;

- le prestazioni sono state accorpate sotto forma di pacchetti anche al fine di definire in modo più appropriato e trasparente il percorso diagnostico, superando difformità nella prescrizione e conseguentemente uniformando le modalità di rimborso da parte del Servizio Sanitario Regionale;

- ad ogni pacchetto è stato attribuito uno specifico codice che consente la definizione di un'unica tariffa comprensiva di tutti i passaggi analitici e contrassegnata, come da D.M. 22.07.1996, con la nota A (accorpamento per profilo di trattamento di due o più prestazioni);

- le prestazioni contenute nei pacchetti sono rese pubbliche nei siti aziendali (roadmap);

Sentito il Nucleo di coordinamento delle attività di genetica medica dell'Emilia-Romagna, istituito con le determinazioni del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali sopraccitate;

Verificato che:

- si è ritenuto opportuno confrontarsi con altre Regioni relativamente alle problematiche della diagnostica genetica;

- il suddetto confronto con le altre esperienze regionali ha portato a condividere un modello di costruzione della tariffa per prestazioni di genetica molecolare;

- il modello proposto considera l'amplicone come unità base dei profili tariffari per il sequenziamento Sanger;

- il modello proposto prevede di adottare un abbattimento proporzionale della tariffa all'aumentare del numero degli ampliconi;

- per le altre metodiche utilizzate in diagnostica genetica si è ritenuto opportuno fare riferimento al nomenclatore tariffario nazionale della specialistica ambulatoriale;

Ritenuto pertanto di:

- ricalcolare - utilizzando la metodologia sopradescritta - tutti i pacchetti tariffari di cui alla TAB 1 della DGR 1980 del 2012, così come descritti nella TAB 1 dell'allegato alla presente deliberazione, contrassegnando gli stessi pacchetti con la lettera m1;

- approvare l'inserimento di nuove prestazioni nel nomenclatore tariffario;

- applicare la metodologia sopradescritta anche alle nuove prestazioni inserite (nuovi pacchetti) di cui alla TAB 3 "Nuovi inserimenti di prestazioni di genetica molecolare a carico del SSN per profilo", allegata come parte integrante alla presente deliberazione;

- aggiornare le prestazioni di citogenetica, così come descritte nella TAB 2, allegata alla presente deliberazione;

Viste:

- la L.R. 26 novembre 2001, n. 43 "Testo unico in materia di organizzazione e di rapporti di lavoro nella Regione Emilia-Romagna" e successive modifiche, ed in particolare l'art. 37, comma 4;

- la propria deliberazione n. 2416 del 29 dicembre 2008 recante "Indirizzi in ordine alle relazioni organizzative e funzionali fra le strutture e sull'esercizio delle funzioni dirigenziali. Adempimenti conseguenti alla delibera 999/2008. Adeguamento e aggiornamento della delibera 450/2007" e successive modifiche;

Dato atto del parere allegato;

Su proposta dell'Assessore alle Politiche per la Salute;

A voti unanimi e palesi

delibera:

1. di approvare - secondo il modello di costruzione della tariffa condiviso a livello regionale descritto nella premessa - le nuove tariffe delle prestazioni di genetica medica contenute in TAB 1 "Ricalcolo delle tariffe delle prestazioni di genetica medica contenute in TAB 1 della DGR 1980/2012" dell'allegato parte integrante della presente deliberazione, che sostituisce la TAB 1 dell'allegato alla DGR 1980/2012;
2. di sostituire la TAB 2 dell'allegato alla DGR 1980 del 2012 con la TAB 2 "Nuove Indagini Citogenetica e modifica tariffaria di prestazioni esistenti- Indagini Molecolari -

Altre Prestazioni" contenuta nell'allegato al presente atto, dando atto che la stessa risulta integrata con ulteriori pacchetti di prestazioni di citogenetica;

3. di approvare l'inserimento di nuove prestazioni di genetica molecolare, così come elencate in TAB 3 "Nuovi inserimenti di prestazioni di genetica molecolare a carico del SSN per profilo" dell'allegato parte integrante e sostanziale del presente atto;
4. di stabilire che le modificazioni e le integrazioni introdotte dal presente atto decorrano dal 1° ottobre 2014;
5. di pubblicare il presente atto nel Bollettino Ufficiale Telematico della Regione Emilia-Romagna.

## 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 amplicioni per tariffazione) (nr	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 ampliconi per tariffazione) (nr	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 EFN1 (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	PARAPARESIA 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 RBP1 (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 DOTTE 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 IGH1B
**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 IGH1A
**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/IPERFENI LALANINEMIA

**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, OSTEOPOICHIOSI, 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] GENEF1 (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 RNA GENE: 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- WILLIREGIONE 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)	<b>€ 220,78</b>
**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)	<b>€ 368,59</b>
**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	<b>€ 523,36</b>
**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 )	<b>€ 237,17</b>
**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 )	<b>€ 607,17</b>
**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	<b>€ 209,94</b>
**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)	<b>€ 334,22</b>
**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)	<b>€ 244,15</b>
m1	91.33.5	COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI	<b>€ 108,19</b>
**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 )	<b>€ 180,76</b>
**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)	<b>€ 303,89</b>
**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)	<b>€ 331,04</b>
**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 )	<b>€ 211,76</b>
**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 )	<b>€ 218,59</b>
**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 )	<b>€ 456,97</b>
**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 )	<b>€ 238,38</b>
**IRr	913710	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde subtelomeriche per 23 cromosomi	<b>€ 495,00</b>
**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	<b>€ 445,00</b>

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	<b>€ 545,00</b>
**IRr	913713	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU NUCLEI INTERFASICI con pannello di sonde per diagnosi aneuploidie 5 cromosomi	<b>€ 460,00</b>
**IRr	913714	ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, con pannello di sonde subtelomeriche per 23 cromosomi (include coltura cellulare)	<b>€ 590,00</b>
**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	<b>€ 540,00</b>
**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	<b>€ 640,00</b>
**AIRr	913717	Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfascici, 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 )	<b>€ 150,29</b>
**AIRr	913718	Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfascici, 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)	<b>€ 258,48</b>
**AIRr	913719	Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfascici, tessuti con sonde painting (cod. 91.37.5 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari painting )	<b>€ 186,44</b>
**AIRr	913720	Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfascici, tessuti con sonde painting (include coltura tessuti - cod. 91.37.5 IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari painting)	<b>€ 294,63</b>
**m1	91.37.3	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide	<b>€ 226,27</b>
**AIRr	913730	Analisi mediante FISH su metafasi, nuclei interfascici, tessuti con sonde cosmiche (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)	<b>€ 334,46</b>

*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	<b>75,00</b>
**IRr	91.29.9	ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) per test	<b>230,00</b>
**IRr	91.36.8	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA (CGH)	<b>950,00</b>
**IRr	91.36.9	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH) Risoluzione minima risoluzione minima 100 Kb	<b>950,00</b>
**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)	<b>1.020,00</b>
**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)	<b>250,00</b>

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)	<b>600,00</b>
**AIRr	912903	REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO	<b>75,00</b>

*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, SRV, 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	PARAPRESI 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 (neurofibromatosis-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 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 LIPOPROTEICA
**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 LIPOPROTEICA (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)