

REPUBBLICA ITALIANA



Regione Emilia-Romagna

BOLLETTINO UFFICIALE

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

Parte seconda - N. 7

Anno 44

15 gennaio 2013

N. 8

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 17 DICEMBRE 2012, N. 1980

Indicazioni in ordine all'esecuzione dei test di genetica medica nella regione Emilia-Romagna

REGIONE EMILIA-ROMAGNA

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 17 DICEMBRE 2012, N. 1980

Indicazioni in ordine all'esecuzione dei test di genetica medica nella regione Emilia-Romagna

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Richiamato l'art. 2 del DLgs 502/92, così come successivamente integrato e modificato, che prevede, al comma 2, che spettano alle Regioni la determinazione dei principi sull'organizzazione dei servizi e sull'attività destinata alla tutela della salute delle unità sanitarie locali e delle aziende ospedaliere, nonché le attività di indirizzo tecnico, promozione e supporto nei confronti delle medesime;

Premesso che la Regione Emilia-Romagna, attraverso la propria L.R. 29/04 e successive modifiche "Norme generali sull'organizzazione ed il funzionamento del Servizio Sanitario Regionale", nell'esercizio dell'autonomia conferitale dalla riforma del Titolo V della Costituzione, definisce i principi ed i criteri generali di organizzazione e di funzionamento del Servizio sanitario regionale;

Richiamate:

- la propria deliberazione 1267/02, con la quale si è provveduto, in attuazione del Piano Sanitario regionale 1999/01, all'approvazione di linee guida per l'organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke, tra le quali i servizi di genetica medica;
- la propria deliberazione 137/08, con la quale sono state integrate la rete Hub & Spoke per i servizi di genetica medica e la rete per le malattie rare;
- la propria deliberazione 35/09, con la quale è stata approvata la procedura per l'inserimento di nuovi test genetici ed è stato formalizzato l'elenco delle condizioni genetiche attualmente diagnosticabili dai centri della rete;
- la propria deliberazione 1780/10, con la quale si è proceduto all'aggiornamento della rete Hub & Spoke per i servizi di genetica medica istituita con delibera di Giunta regionale 1267/02;

Richiamate le Determinazioni del Direttore Generale Sanità e Politiche sociali 9758/04, 1239/08 e 7951/11, 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 di questa Amministrazione, al quale spettano compiti di:

- supporto alla definizione dei livelli essenziali di assistenza in ambito genetico in accordo con il piano sanitario nazionale e regionale;
- coordinamento da un punto di vista tecnico-scientifico e verifica dei risultati rispetto agli obiettivi indicati dalla programmazione regionale
- 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);

Visto e richiamato l'accordo Stato Regioni del 15 luglio 2004, tra il Ministro della salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul documento recante: "Linee guida per le attività di genetica medica" con il quale, ferma restando l'autonomia delle Regioni in merito alla definizione dei modelli organizzativi

più consoni alle singole realtà territoriali, si persegue l'obiettivo di razionalizzazione dell'attività di genetica medica nel Servizio Sanitario Nazionale;

Vista e richiamata la relazione della Commissione ministeriale per la Genetica nel Servizio Sanitario Nazionale, la quale, svolgendo attività propedeutica all'attuazione delle Linee guida per le attività di Genetica Medica approvate dalla Conferenza Stato-Regioni il 15/7/2004, soprarichiamate, ha svolto il compito di identificare gli elementi caratterizzanti le strutture di Genetica medica, i momenti organizzativi rilevanti e fornire elementi utili alla valutazione delle attività, formulando altresì indicazioni rispetto all'uso dei test genetici, sottolineando la necessità:

- che i test genetici vengano offerti solo quando ne è stata dimostrata la reale utilità, all'interno di un percorso assistenziale di consulenza genetica;
- della definizione della qualità di un test genetico derivante dalla valutazione dell'aspetto tecnico dell'esame, del contesto clinico entro il quale viene erogato e dei servizi collegati;
- del corretto utilizzo dei test genetici, rispetto alla valutazione degli aspetti tecnici degli stessi, della strategia diagnostica associata all'esame genetico, alle motivazioni per le quali un test viene offerto, all'attenzione alla qualità nell'esecuzione del test

Considerato che il Nucleo di coordinamento sopra indicato ha:

- individuato la necessità di dare indicazioni in merito alla identificazione della prestazione specialistica ambulatoriale e relativa tariffazione, nonché il monitoraggio dei punti della rete di genetica della regione Emilia-Romagna individuati;
- la necessità di definire in maniera trasparente la costituzione della tariffa per la diagnostica offerta dai laboratori della rete;
- altresì definito la composizione dei pacchetti di prestazioni per la diagnostica di patologie genetiche attualmente diagnosticate in Regione, ma senza criteri di uniformità;

Ritenuto pertanto di adempiere a quanto sopra indicato attraverso l'integrazione del Nomenclatore tariffario regionale delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale, di cui alla DGR 410/1997 e successive modificazioni;

Richiamate le proprie deliberazioni:

- n. 410 del 25 marzo 1997: "Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale e relative tariffe" ultima la n. 90 del 30 gennaio 2012;

Vista 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;

Richiamate le proprie deliberazioni;

- 1057/06, 1663/06, 1222/11, 1511/11 e 725/12;
- 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 999/08. Adeguamento e aggiornamento della delibera 450/07" 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 stabilire che i test di genetica per condizioni monogeniche a carico del Servizio Sanitario Nazionale possano essere

eseguiti solo nei laboratori della rete Hub & Spoke per i servizi di genetica medica, come identificata con i provvedimenti deliberativi indicati nelle premesse;

2. di stabilire altresì che la prescrizione per l'esecuzione di test di genetica possa essere effettuata esclusivamente da medico specialista;

3. di approvare, come da allegato 1, parte integrante e sostanziale del presente atto, i pacchetti di diagnostica che integrano e aggregano le prestazioni di genetica, inserendo anche le nuove prestazioni nel nomenclatore tariffario regionale;

4. di disporre che il Nucleo di coordinamento per le attività di genetica medica promuova percorsi condivisi tra i professionisti

della rete della genetica e quelli delle altre specialità finalizzati ad individuare le condizioni per le quali sia possibile la richiesta di test da parte di tutti i medici specialisti;

5. di disporre altresì che i test di nuova generazione di analisi dell'intero genoma (Whole genome) siano eseguiti su prescrizione del genetista o nell'ambito di percorsi strutturati e condivisi;

6. di stabilire che le modificazioni e le integrazioni introdotte dal documento sopracitato decorrano dal 1° gennaio 2013;

7. di pubblicare il presente atto, comprensivo dell'allegato n. 1, nel Bollettino Ufficiale Telematico della Regione Emilia-Romagna.

Allegato 1**Premessa**

La Conferenza Stato Regioni del 15/07/2004 ha approvato le linee guida per le attività di genetica medica definendo le strutture di Genetica e il loro ruolo nel SSN, con l'obiettivo di definire alcuni principi generali e di fornire uno strumento per il governo dei test genetici, a garanzia di:

- un uso appropriato di test genetici sicuri ed efficaci
- un'esecuzione di test genetici in laboratori con elevati standard di qualità
- una gestione dei test genetici che garantisca all'utente gli strumenti per una reale autonomia decisionale, un'adeguata assistenza psicologica e sociale ed una particolare attenzione ai problemi etici e di riservatezza.

Le linee guida citate hanno messo in evidenza, inoltre, la necessità di determinare una serie di regole in relazione alla programmazione dell'offerta, all'individuazione delle prestazioni, alla loro remunerazione nonché al monitoraggio delle strutture eroganti.

Il modello organizzativo di riferimento per la genetica, realizzato in Emilia-Romagna, è quello "Hub e spoke" e fa riferimento ad un insieme di strutture pubbliche altamente specializzate, con funzioni diversificate nell'ambito del percorso assistenziale dei pazienti e delle loro famiglie.

L'analisi del fabbisogno, la necessità di governare un settore ad alto costo ed a rischio di inappropriatazza, la rapidità delle innovazioni tecnologiche e la riconosciuta competenza dei Laboratori pubblici di genetica molecolare, rende necessario mantenere questa diagnostica esclusivamente all'interno delle strutture pubbliche.

Coerentemente con il modello organizzativo proposto, i genetisti del nucleo regionale di coordinamento hanno ritenuto necessario riordinare le attività della rete, definendo i compiti dei punti di erogazione.

A tal fine sono state individuate:

- le patologie monogeniche che vengono diagnosticate, in maniera esclusiva, in ogni singola sede hub. Sono escluse quelle patologie per le quali esistono reti regionali già individuate, quali disturbi trombofilici (normate dalla determinazione n°15584 del 29/11/2011), ricerca di mutazioni somatiche in ambito oncologico e dell'HLA per i trapianti.
- le prestazioni che costituiscono i pacchetti standard.
- alcune prestazioni non presenti nel Nomenclatore Tariffario delle Prestazioni di specialistica Ambulatoriale, legate alle innovazioni tecnologiche, che ne meritano l'inserimento.

I pacchetti sono stati costituiti sulla base dei percorsi standard definiti dai laboratori di genetica. In particolare i test mirati sono utilizzati per l'identificazione di mutazioni note, i test completi per l'analisi di un intero gene o più geni (eterogeneità genetica e clinica), analisi parziale per analisi di regioni geniche specifiche e i test per analisi dei riarrangiamenti [inserzioni/delezioni] per completare la diagnostica della patologia oggetto di studio.

La possibilità di richiedere prestazioni a pacchetto consente, inoltre, la semplificazione amministrativa,

Di seguito sono riportate le tabelle contenenti le sedi con le patologie indagate ed il relativo percorso diagnostico, pacchetto prestazionale, ed l'importo tariffario individuato.

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

Nell'intestazione delle tabelle:

Codice NT = Codice del nomenclatore delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale

TAB 1 Accorpamento di prestazioni a carico del SSN per profilo (nota A), patologia di riferimento e sede di erogazione pubblica.

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica medica AOU di Bologna

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	935,00	CRANIOSINOSTOSI NON SINDROMICA 1° LIVELLO
**AIRr	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)	1.500,00	CRANIOSINOSTOSI NON SINDROMICA 2° LIVELLO
**AIRr	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)	2.150,00	SINDROME CARDIOFACIOCUTANEA (CFC)
**AIRr	915003	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)	2.180,00	SINDROME NOONAN 1° LIVELLO (NS-1)
**AIRr	915004	ANALISI MUTAZIONALE GENI SOS1 e RAF1 e BRAF e KRAS e MEK1/2 e SHOC2 (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)	3.120,00	SINDROME NOONAN 2° LIVELLO (NS-2)
**AIRr	915005	ANALISI MUTAZIONALE GENI SOS1 e RAF1 e BRAF e KRAS e MEK1/2 e SHOC2 (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)	3.900,00	SINDROME NOONAN 3° LIVELLO (NS-3)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.085,00	SINDROME LEGIUS
**AIRr	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)	3.120,00	SINDROME TREACHER COLLINS 1° LIVELLO (TCF-1)
**AIRr	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	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)	780,00	SINDROME TREACHER COLLINS 3° LIVELLO (TCF-3)
**AIRr	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)	3.120,00	SINDROME CHARGE 1° LIVELLO
**AIRr	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
**AIRr	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)	1.090,00	MALATTIA DI COWDEN E SINDROME DA AMARTOMI MULTIPLI ASSOCIATA A PTEN - MACROCEFALIA/AUTISMO 1° LIVELLO (PTEN-1)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	600,00	MALATTIA DI COWDEN E SINDROME DA AMARTOMI MULTIPLI ASSOCIATA A PTEN - MACROCEFALIA/AUTISMO 2° LIVELLO (PTEN-2)
**AIRr	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)	1.500,00	SINDROME BIRT-HOGG-DUBÈ
**AIRr	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)	625,00	SINDROME VON HIPPEL-LINDAU
**AIRr	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)	625,00	MELANOMA FAMILIARE 1° LIVELLO (CDKN2A -1)
**AIRr	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)	600,00	MELANOMA FAMILIARE 2° LIVELLO (CDKN2A -2)
**AIRr	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)	1.275,00	NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA, TIPO 2A E 2B
**AIRr	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)	3.120,00	SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 1° LIVELLO (USH2A -1)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915020	ANALISI MUTAZIONALE GENE USH2A (test completo) Incluso: 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3, ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	3.400,00	SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 2° LIVELLO (USH2A -2)
**AIRr	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)	600,00	SINDROME USHER TIPO 2A (RETINITE PIGMENTOSA ASSOCIATA A SORDITÀ PARZIALE) 3° LIVELLO (USH2A -3)
**AIRr	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)	210,00	SINDROME SAETHRE-CHOTZEN
**AIRr	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)	780,00	SINDROME CRANIOFRONTONASALE
**AIRr	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)	625,00	SINDROME COSTELLO
**AIRr	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)	425,00	ACONDROPLASIA
**AIRr	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)	1.500,00	IPO-ACONDROPLASIA

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.800,00	PSEUDOACONDROPLASIA
**AIRr	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)	1.490,00	SINDROME SMITH-LEMLI-OPITZ (SLOS)
**AIRr	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)	2.975,00	PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA
**AIRr	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)	1.060,00	GLICOGENOSI TIPO IA
**AIRr	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)	1.915,00	GLICOGENOSI TIPO IB
**AIRr	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)	3.120,00	GLICOGENOSI TIPO II
**AIRr	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)	2.550,00	GLICOGENOSI TIPO V MCARDLE DISEASE

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	3.255,00	IPOFOSFATEMIA X-LINKED
**AIRr	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)	2.520,00	DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD)
**AIRr	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)	1.700,00	RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA DOMINANTE)
**AIRr	915037	ANALISI MUTAZIONALE GENE RLBP1 (test completo) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	1.480,00	RETINITE PIGMENTOSA (AUTOSOMICA RECESSIVA)
**AIRr	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)	620,00	DISTROFIA RETINICA EREDITARIA CON FUNDUS ALBIPUNCTATUS
**AIRr	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)	1.085,00	DISTROFIA RETINICA EREDITARIA AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER
**AIRr	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)	800,00	SINDROME OPITZ-KAVEGGIA E LUJAN-FRYNS

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.400,00	NIJMEGEN BREAKAGE SYNDROME (NBS1)
**AIRr	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)	400,00	WHIM SINDROME (WARTS, HYPOGAMMAGLOBULINEMIA, INFECTIONS, MIELOKATHEXIS)
**AIRr	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)	2.100,00	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA, X-LINKED (CGD-X)
**AIRr	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)	3.000,00	AGAMMAGLOBULINEMIA, X-LINKED (AGA-X)
**AIRr	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)	800,00	AGAMMAGLOBULINEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA (AGA-AR) LIVELLO 1
**AIRr	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)	2.000,00	AGAMMAGLOBULINEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA (AGA-AR) LIVELLO 2

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915047	ANALISI MUTAZIONALE GENI AID e TNFRS5 (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)	2.000,00	SINDROME HYPER IGM TIPO 2 E TIPO 3
**AIRr	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)	800,00	SINDROME HYPER IGM TIPO 1 (X-LINKED)
**AIRr	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)	1.275,00	DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA CON IMMUNODEFICIENZA T-CELL (EDA)
**AIRr	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)	1.500,00	IMMUNODEFICIENZA SEVERA COMBINATA (X-LINKED 8 XSCID)
**AIRr	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)	900,00	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B- OMENN SINDROME (SCID T-B -)
**AIRr	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)	2.300,00	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B- OMENN SINDROME (SCID T-B +)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	650,00	SINDROME LINFOPROLIFERATIVA, X-LINKED (XLP)
**AIRr	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)	600,00	LINFOSTIOTICOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE (FHL2)
**AIRr	915055	ANALISI MUTAZIONALE GENI FAS (TNFRSF6, CD95), FASLG (Fas ligand TNFSF6) e CASP8 e 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)	3.000,00	SINDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE, TYPE 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS)
**AIRr	915056	ANALISI MUTAZIONALE GENI TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFFR) e ICOS (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)	1.600,00	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (CVID)
**AIRr	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)	270,00	TROMBOCITOPENIA GATA1, X-LINKED
**AIRr	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)	1.800,00	ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOTICA CONGENITA (CAMT)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915059	ANALISI MUTAZIONALE GENE THC2 (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)	210,00	ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA
**AIRr	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)	1.275,00	ANOMALIE DEL NUMERO DI PIASTRINE TROMBOCITOPENIA
**AIRr	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)	1.060,00	MALATTIE DA MUTAZIONE DEL GENE MYH9
**AIRr	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)	1.500,00	ACRODERMATITE ENTEROPATICA DA DEFICIENZA DI ZN TYPO (AEZ)
**AIRr	915063	ANALISI MUTAZIONALE GENE ADAR (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)	2.600,00	DISCROMATOSI SIMMETRICA EREDITARIA 1 (DSH)
**AIRr	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)	1.100,00	EPILESSIA TEMPORALE LATERALE A TRASMISSIONE AUTOSOMICO DOMINANTE (ADLTE)
**AIRr	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)	3.500,00	MALATTIE DA MUTAZIONE IN POLG

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)
**AIRr	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)	350,00	MICROFTALMIA ISOLATA, CON CATARATTA 2 (MCOPT2)
**AIRr	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	DERMOPATIA RESTRITTIVA LETALE (LRD)
**AIRr	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)	525,00	EMOCROMATOSI TIPO 2A (GIOVANILE)
**AIRr	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)	520,00	EMOCROMATOSI TIPO 2B (GIOVANILE)
**AIRr	915071	ANALISI MUTAZIONALE GENE FERROPORTINA, 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)	890,00	EMOCROMATOSI TIPO 4
**AIRr	915072	ANALISI MUTAZIONALE GENE FERRITINA L - FTL (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.38.1 RICERCA MUTAZIONE (DGGE) Ricerca heteroduplex (HA)	165,00	SINDROME IPERFERRITINEMIA CATARATTA

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.205,00	DIABETE MODY TIPO 1
**AIRr	915074	ANALISI MUTAZIONALE GENE GLUCOCHINASI - 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)	1.205,00	DIABETE MODY TIPO 2
**AIRr	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)	1.205,00	DIABETE MODY TIPO 3
**AIRr	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)	442,00	DIABETE MODY TIPO 4
**AIRr	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)	1.085,00	DIABETE MODY TIPO 5
**AIRr	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	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	240,00	DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA
**AIRr	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	100,00	NEFRONOPTISI TIPO 1

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915081	ANALISI MUTAZIONALE GENE NEFROCISTINA 5 - 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)	1.445,00	SINDROME DI SENIOR-LOKEN
**AIRr	915082	ANALISI MUTAZIONALE GENE UROMODULINA - 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)	1.445,00	MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE RENALE (ADMCKD)
**AIRr	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)	1.205,00	NEFROPATIA GIOVANILE IPERURICEMICA TIPO 2 (HNFJ2)

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare AOU di Bologna

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	355,00	DISGENESIA GONADICA 46,XY
**AIRr	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)	1.135,00	DISGENESIA GONADICA/DSD 46,XY
**AIRr	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)	1.135,00	SINDROME DA PERSISTENZA DOTTI DI MULLER (PMDS)
**AIRr	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)	1.760,00	DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI
**AIRr	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)	2.070,00	INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI (AIS)
**AIRr	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)	825,00	DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.135,00	IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 21 IDROSSILASI
**AIRr	915091	ANALISI MUTAZIONALE GENE CYP11B1 (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)	1.290,00	IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) DEFICIT DI 11 IDROSSILASI
**AIRr	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)	670,00	IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA ASSOCIATA A IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO
**AIRr	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)	670,00	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO
**AIRr	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)	1.450,00	SINDROME DA ECCESSO / DEFICIENZA DI AROMATASI
**AIRr	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)	510,00	PANIPOPITUITARISMO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	510,00	PANIPOPITUITARISMO E DISPLASIA SETTOOTTICA
**AIRr	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)	1.920,00	DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA DEFICIT TIPO IB IGH1B
**AIRr	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)	670,00	DEFICIT ISOLATO DI ORMONE DELLA CRESCITA TIPO IA IGH1A
**AIRr	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)	1.605,00	SINDROME LARON INSENSIBILITÀ AL GH
**AIRr	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)	825,00	SINDROME LERY WEILL/BASSA STATURA IDIOPATICA
**AIRr	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)	2.230,00	IPOTIROIDISMO CONGENITO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.070,00	FENILCHETONURIA/IPE RFENILALANINEMIA

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica molecolare Istituti Ortopedici Rizzoli.

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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.	170,00	RICERCA DI PRESENZA/ASSENZA DI DELEZIONI/DUPLICAZIONI SPECIFICHE IN CASI FAMILIARI DI PATOLOGIE EREDITARIE
**AIRr	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.	170,00	RICERCA DI PRESENZA/ASSENZA DI DELEZIONI/DUPLICAZIONI SPECIFICHE IN CASI FAMILIARI DI PATOLOGIE EREDITARIE
**AIRr	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)	1.440,00	ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 1° LIVELLO
**AIRr	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)	1.320,00	ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 2° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1° LIVELLO)
**AIRr	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)	980,00	SINDROME DI LI-FRAUMENI
**AIRr	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; 91.29.8 ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time	645,00	ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 3° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALLE ANALISI DI LIVELLO 1 E 2)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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; 91.29.8 ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time	645,00	ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE 3° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALLE ANALISI DI LIVELLO 1 E 2)
**AIRr	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)	2.600,00	OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1,2,3,4) 1° LIVELLO, SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 7) 1°LIVELLO
**AIRr	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)	2.600,00	OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 1,2,3,4) 2° LIVELLO, SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 7) 2°LIVELLO
**AIRr	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)	825,00	OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 2,7, FORMA RECESSIVA)
**AIRr	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)	1.400,00	OSTEOGENESI IMPERFECTA (TIPO 8, FORMA RECESSIVA)
**AIRr	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)	680,00	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (TIPO 5)
**AIRr	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)	825,00	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (TIPO 4, FORMA RECESSIVA)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.080,00	MELOREOSTOSI, OSTEOPOICHILOSI, SINDROME DI BUSCHKE-OLLENDORFF
**AIRr	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)	825,00	MORBO DI PAGET 1° LIVELLO
**AIRr	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)	980,00	MORBO DI PAGET 2° LIVELLO (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1°LIVELLO)
**AIRr	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)	825,00	MORBO DI PAGET GIOVANILE (FORMA AUTOSOMICA RECESSIVA)
**AIRr	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)	3.080,00	SINDROME DI EHLERS-DANLOS (TIPO 3,4)
**AIRr	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)	4.100,00	SINDROME DI EHLERS-DANLOS 1°LIVELLO (TIPO 1,2)
**AIRr	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)	2.840,00	SINDROME DI EHLERS-DANLOS 2°LIVELLO (TIPO 1,2) (CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1°LIVELLO)

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	4.100,00	SINDROME DI MARSHALL, SINDROME DI STICKLER (1° LIVELLO)
**AIRr	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)	4.100,00	SINDROME DI STICKLER (2° LIVELLO, CASI NEGATIVI ALL'ANALISI DI 1° LIVELLO)
**AIRr	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)	1.140,00	CONDRODISPLASIA METAFISARIA, SCHMIDT

Prestazioni eseguite nel laboratorio di genetica molecolare AOU di PARMA

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	3.719,00	SINDROME MARFAN (MS).
**AIRr	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)	513,00	SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS)
**AIRr	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)	981,00	DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD).
**AIRr	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)	981,00	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE, (FMF).
**AIRr	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)	300,00	AMIOTROFIA SPINALE DI KENNEDY X-LINKED
**AIRr	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)	3.164,00	SINDROME DI ALPORT (ATS), X-LINKED
**AIRr	915132	RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE COL4A5 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 ALPORT (ATS), X-LINKED
**AIRr	915133	ANALISI MUTAZIONALE ESTESA GENE NF1 (neurofibromatosis-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)	3.236,00	NEUROFIBROMATOSI DI TIPO I (NF1) 1 LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	230,00	NEUROFIBROMATOSI DI TIPO I (NF1) 2 LIVELLO
**AIRr	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)	2.138,00	EMOFILIA A
**AIRr	915136	RICERCA DI RIARRANGIAMENTI [inserzioni/delezioni] GENE FATTORE VIII 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 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA MEDIANTE MLPA (MULTIPLE LIGATION DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	230,00	EMOFILIA A
**AIRr	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)	1.247,00	DEFICIT CONGENITO FATTORE VII
**AIRr	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	272,00	EMOFILIA A
**AIRr	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	159,00	EMOFILIA A

Prestazioni eseguite presso il laboratorio di genetica AOU di MODENA

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.580,00	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 1- DIFETTO RECETTORE LDL
**AIRr	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)	2.515,00	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 2 - DIFETTO APOLIPOPROTEINA B
**AIRr	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)	1.350,00	IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA RECESSIVA TIPO 3
**AIRr	915143	ANALISI MUTAZIONALE GENE FCSK9 (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)	1.310,00	IPERCOLESTEROLEMIA AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO-4
**AIRr	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)	1.310,00	IPERTRIGLICERIDEMIE - DIFETTI DI LIPASI LIPOPROTEICA
**AIRr	915145	ANALISI MUTAZIONALE GENE APOC2 (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)	940,00	IPERTRIGLICERIDEMIE - DIFETTI DI ATTIVATORE DI LPL

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.515,00	IPOALFA LIPOPROTEINEMIE - MALATTIA DI TANGIER E DEFICIENZA FAMILIARE DI HDL
**AIRr	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)	2.515,00	IPOBETA LIPOPROTEINEMIE - IPOBETA LIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (FHBL)
**AIRr	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)	1.800,00	IPOBETA LIPOPROTEINEMIE - ABETA LIPOPROTEINEMIA (ABL)
**AIRr	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)	1.150,00	XANTOMATOSI CEREBRO-TENDINEA
**AIRr	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)	1.890,00	MALATTIA DI NIEMANN- PICK TIPO C TIPO 1
**AIRr	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)	1.050,00	MALATTIA DI NIEMANN- PICK TIPO C TIPO 2
**AIRr	915152	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; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE 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	RENE POLICISTICO DELL'ADULTO PKD1

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915153	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; 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi; 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	1.520,00	RENE POLICISTICO DELL'ADULTO PKD2
**AIRr	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)	1.150,00	PSEDUOXANTHOMA ELASTICUM
**AIRr	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 ma; 91.36.4 digestione di dna con enzimi di restrizione, 91.29.1 analisi del dna ed ibridazione con sonda molecolare (southern blot),	483,00	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO SCAPOLO OMERALE 1° LIVELLO
**AIRr	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 ma; 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	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 ma; 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
**AIRr	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 ma, 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

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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	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	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	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	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, 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	230,00	AMIOTROFIA SPINALE AR (WERDNIG-HOFFMANN)
**AIRr	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	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)	1.100,00	ATASSIE EPISODICHE
**AIRr	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)	320,00	ATASSIE SPINOCEREBELLARI
**AIRr	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)	320,00	ATASSIE SPINOCEREBELLARI
**AIRr	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)	320,00	ATASSIE SPINOCEREBELLARI
**AIRr	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)	320,00	ATASSIE SPINOCEREBELLARI
**AIRr	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)	320,00	ATASSIE SPINOCEREBELLARI
**AIRr	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)	250,00	ATASSIA DI FRIEDREICH

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	900,00	CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED
**AIRr	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	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	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)	700,00	COREA DI HUNTINGTON 2° LIVELLO
**AIRr	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)	2.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI (HOT SPOT 1) 1 LIVELLO
**AIRr	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)	2.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 2 LIVELLO
**AIRr	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)	2.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 3 LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MIYOSHI 4 LIVELLO
**AIRr	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, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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, 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	400,00	MIOPATIE CONGENITE

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	400,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	6.000,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	6.000,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	6.000,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	6.000,00	MIOPATIE CONGENITE

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	6.000,00	MIOPATIE CONGENITE
**AIRr	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)	4.500,00	DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 1° LIVELLO
**AIRr	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)	4.500,00	DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 2° LIVELLO
**AIRr	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)	6.500,00	DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 3° LIVELLO
**AIRr	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)	6.500,00	DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE DI ULLRICH E BETLEM 4° LIVELLO
**AIRr	915196	ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE: FKR1P (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)	850,00	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA 1C DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2I

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	915197	ANALISI MUTAZIONALE EFFETTUATA SU DNA GENE: 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)	2.500,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS AD
**AIRr	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)	1.400,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS X-LINKED
**AIRr	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, 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	460,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 1° LIVELLO
**AIRr	915200	ANALISI MUTAZIONI GENE: Distrofina DHPLC (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, 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE); ricerca eteroduplex (HA) 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	1.500,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 2° LIVELLO
**AIRr	915201	ANALISI MUTAZIONI GENE: Distrofina DHPLC (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, 91.38.1 DHPLC ricerca mutazione (DGGE); ricerca eteroduplex (HA) 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	1.500,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 3° LIVELLO
**AIRr	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)	2.500,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 4° LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.500,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 5° LIVELLO
**AIRr	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)	3.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 6° LIVELLO
**AIRr	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)	3.000,00	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER E FENOTIPI CORRELATI 7° LIVELLO
**AIRr	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	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)	1.100,00	DISTONIA
**AIRr	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)	470,00	IPERCKEMIA/DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE/DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI LGMD1C
**AIRr	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)	2.100,00	MIOPATIA DESMINA RELATA

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	2.000,00	MIOPATIA DI BRODY 1 LIVELLO
**AIRr	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)	2.800,00	MIOPATIA DI BRODY 2° LIVELLO
**AIRr	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)	690,00	MIOPATIA MIOFIBRILLARE CRYAB RELATA
**AIRr	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)	1.100,00	MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA 1 LIVELLO
**AIRr	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)	1.100,00	MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA 2 LIVELLO
**AIRr	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)	1.400,00	MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA 1 LIVELLO
**AIRr	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)	1.400,00	MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA 2 LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.750,00	MIOPATIA ZASP RELATA 1 LIVELLO
**AIRr	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)	1.700,00	MIOPATIA ZASP RELATA 2 LIVELLO
**AIRr	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)	800,00	POLINEUROPATIA/CARDIOPATIA AMILOIDOTICA FAMILIARE
**AIRr	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)	1.000,00	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
**AIRr	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),	600,00	ALFA TALASSEMIA 1 LIVELLO
**AIRr	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)	1.100,00	ALFA TALASSEMIA 2 LIVELLO
**AIRr	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

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	800,00	BETA TALASSEMIA 1 LIVELLO
**AIRr	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),	350,00	BETA TALASSEMIA 2 LIVELLO
**AIRr	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	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)	450,00	DELTA TALASSEMIA
**AIRr	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)	1.100,00	GAMMA EMOGLOBINOPATIE
**AIRr	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)	2.500,00	SINDROME DI PENDRED 1 LIVELLO
**AIRr	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)	2.000,00	SINDROME DI PENDRED 2 LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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)	1.100,00	SINDROME DI RETT

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

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

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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
**AIRr	915233	ANALISI IMPRINTING Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.36.4 DIGESTIONE DI DNA CON ENZIMI DI RESTRIZIONE, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus) - MPLA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	460,00	ANGELMAN-PRADER-WILLI REGIONE SOGGETTA AD IMPRINTING
**AIRr	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	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	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	915237	RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR (test mirato). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni), 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	280,00	FIBROSI CISTICA 1 LIVELLO
**AIRr	915238	RICERCA DI MUTAZIONE GENE CFTR (test mirato). Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.1 ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA Con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni), 91.29.3 ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA Con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	140,00	FIBROSI CISTICA 2 LIVELLO
**AIRr	915239	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)	900,00	FIBROSI CISTICA 3 LIVELLO
**AIRr	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)	2.700,00	FIBROSI CISTICA 4 LIVELLO
**AIRr	915241	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, 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	230,00	FIBROSI CISTICA 5 LIVELLO

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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	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)	235,00	EMOCROMATOSI TIPO 1
**AIRr	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	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	915246	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)	4.820,00	RENE POLICISTICO INFANTILE RECESSIVO PKHD1
**AIRr	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

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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	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
**AIRr	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	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	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

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro	PATOLOGIA DI RIFERIMENTO
**AIRr	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 coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	460,00	SINDROME DI GEORGE DEL22-1 LIVELLO
**AIRr	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 coriali - 91.29.9 ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)	460,00	SINDROME DI GEORGE DEL22-2 LIVELLO

TAB 2 Nuovi inserimenti

INDAGINI CITOGENETICA eseguibili in tutti i laboratori di genetica medica

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro
**IRr	913710	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde subtelomeriche per 23 cromosomi	495,00
**IRr	913711	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde alfoidi per 23 cromosomi	445,00
**IRr	913712	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI con pannello di sonde painting per 23 cromosomi	545,00
**IRr	913713	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU NUCLEI INTERFASICI con pannello di sonde per diagnosi aneuploidie 5 cromosomi	460,00
**IRr	913714	ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, CON PANNELLO DI SONDE SUBTELOMERICHE PER 23 CROMOSOMI (include coltura cellulare)	590,00
**IRr	913715	ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, CON PANNELLO DI SONDE ALFOIDI PER 23 CROMOSOMI (include coltura cellulare)	540,00
**IRr	913716	ANALISI MEDIANTE FISH SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI, CON PANNELLO DI SONDE PAINTING PER 23 CROMOSOMI (include coltura cellulare)	640,00

INDAGINI MOLECOLARI eseguibili in tutti i laboratori di genetica medica

NOTA	CODICE NT	DESCRIZIONE	Tariffa euro
**IRr	91.29.8	ANALISI QUANTITATIVA DI DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in real time	75,00
**IRr	91.29.9	ANALISI SEMIQUANTITATIVA DI DNA mediante MLPA (Multiple Ligation dependent Probe Amplification) per test	230,00
**IRr	91.36.8	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA (CGH)	950,00
**IRr	91.36.9	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array - CGH) Risoluzione minima risoluzione minima 100 Kb	950,00
**IRr	912900	DISOMIE UNIPARENTALI UPD Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)	1.020,00
**IRr	912901	RICERCA DI MUTAZIONE IDENTIFICATA IN CASO DI FAMILIARITÀ (test mirato) Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.3 ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp)	250,00
**AIRr	912902	ESCLUSIONE DI CONTAMINAZIONE DA DNA MATERNO NELLE ANALISI GENETICHE PRENATALI Incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA (nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali, 91.30.2 ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)	600,00
**AIRr	912903	REAZIONE DI TRASCRIZIONE INVERSA SU RNA MESSAGGERO	75,00

Prestazioni da inserire in "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