

ESAME/PATOLOGIA	DESCRIZIONE	CAMPIONE BIOLOGICO	CODICI CATALOGO REGIONALE	CODICI NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI RIFERTAZIONE
Consulenza al test	consulenza associata al test	no prelievo	K69001	69.01	/
Array-CGH	microdelezioni e microduplicazioni in tutto il genoma	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue periferico (EPARINA)</li> <li>liquido amniotico</li> <li>villi coriali</li> <li>materiale abortivo</li> <li>sangue midollare</li> <li>fibroblasti</li> </ul>	K6C009	62.09	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue periferico → 60 giorni</li> <li>liquido amniotico → 10 giorni*</li> <li>villi coriali → 10 giorni*</li> <li>materiale abortivo → 10 giorni*</li> <li>sangue midollare → 21 giorni</li> <li>fibroblasti → 60 giorni</li> </ul> *esclusi i tempi di coltura
<b>CARIOTIPO CITOGENETICA POSTNATALE</b>					
Cariotipo o mappa cromosomica	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	sangue periferico (EPARINA)	K6C001	62.01	28 giorni
Mosaicismo cromosomico	mosaicismo cromosomico				28 giorni
Riarrangiamenti cromosomici indotti	rotture cromosomiche				10 giorni
Cariotipo o mappa cromosomica su fibroblasti	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	fibroblasti	K6C002	62.02	28 giorni
<b>CARIOTIPO CITOGENETICA PRENATALE</b>					
Cariotipo o mappa cromosomica su amniociti	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	liquido amniotico	K6C003	62.03	21 giorni
Cariotipo o mappa cromosomica su villo coriale o breve ed a lungo termine	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	villi coriali	K6C004	62.04	breve termine → 7 giorni lungo termine → 21 giorni
Cariotipo o mappa cromosomica su materiale abortivo	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	materiale abortivo	K6C006	62.06	21 giorni
<b>FISH IN CITOGENETICA POSTNATALE E PRENATALE</b>					
La FISH è effettuata nel caso in cui sia sospettata una sindrome da microdelezione o per meglio caratterizzare una anomalia del cariotipo					
Sindrome Wolf-Hirschhorn	microdelezione in 4p16	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue periferico (EPARINA)</li> <li>liquido amniotico</li> <li>villi coriali</li> <li>materiale abortivo</li> <li>fibroblasti</li> </ul>	K6C008	62.08	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue periferico → da 14 a 28 giorni</li> <li>liquido amniotico → 4 giorni*</li> <li>villi coriali → 4 giorni*</li> <li>materiale abortivo → 4 giorni*</li> <li>fibroblasti → da 14 a 28 giorni</li> </ul> *esclusi i tempi di coltura
Sindrome Cri-Du-Chat	microdelezione in 5p15				
Sindrome Williams-Beuren	microdelezione in 7q11				
Sindrome DiGeorge II	microdelezione in 10q14				
Sindrome Angelman	microdelezione in 15q11				
Sindrome Prader-Willi	microdelezione in 15q11				
Sindrome Miller-Dieker	microdelezione in 17p13				
Sindrome Smith-Magenis	microdelezione in 17p11.2				
Sindrome da Delezione 22q11.2 (sindrome DiGeorge, sindrome Velo-Cardio-Facciale)	microdelezione in 22q11				
Sindrome di Phelan-McDermid (SHANK3)	microdelezione in 22q13				
Bassa statura SHOX-correlata	microdelezione in Xp22				
Ittiosi recessiva legata all'X (STS)	microdelezione in Xp22				
Sindrome di Kallmann legata all'X (KAL1)	microdelezione in Xp22				
Gene SRY	microdelezione in p11.3				
Analisi dei telomerici (cromosomi 1-22,X/Y)	alterazioni regioni subtelomeriche				
Analisi dei centromeri (cromosomi 1-22,X/Y)	monosomia/trisomia alterazioni regioni centromeriche				
Analisi painting (cromosomi 1-22,X/Y)	alterazione cromosomica strutturale				
<b>CARIOTIPO CITOGENETICA EMATO-ONCOLOGICA</b>					
Cariotipo o mappa cromosomica	anomalie cromosomiche numeriche e strutturali	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	K6C002	62.02	21 giorni 24-48 h (urgenze)
<b>FISH IN CITOGENETICA EMATO-ONCOLOGICA</b>					
La FISH è effettuata nel caso in cui il cariotipo non fornisca un numero di metafasi sufficiente o per la ricerca di specifiche anomalie correlate alla patologia emato-oncologica sospettata					
<b>Sindromi Mielodisplastiche</b>					
Sindrome 5q- (5q13-q33)/Monosomia 5	anomalie numeriche e strutturali in 5q13-q33	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080 5-7 FISH: K6S081	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02 5-7 FISH: 68.03	21 giorni 24-48 h (urgenze)
Monosomia 7	anomalie numeriche e strutturali in 7q22-q34				
Trisomia 8	anomalie numeriche in 8p11.1-q11.1				
Inversione/Inserzione/Traslocazione t(3;3)	anomalie strutturali in 3p13/3q21-q26				
Sindrome 20q-	anomalie strutturali in 20q11-q13				
<b>Sindromi Ipereosinofile</b>					
FIP1L1, CHIC2, PDGFR alfa	anomalie strutturali in 4q12	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080 5-7 FISH: K6S081	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02 5-7 FISH: 68.03	21 giorni 24-48 h (urgenze)
PDGFR beta	anomalie strutturali in 5q32-q33				
F6FR1	anomalie strutturali in 8p11.23-p11.22				
JAK	anomalie strutturali in 9p24				
<b>Leucemie Linfatiche Acute</b>					
BCR/ABL traslocazione t(9;22)	anomalie strutturali in 9q34/22q11.2	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080 5-7 FISH: K6S081	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02 5-7 FISH: 68.03	21 giorni 24-48 h (urgenze)
MLL o KMT2A	anomalie strutturali in 11q23.3				
ETV6	anomalie strutturali in 12p13				
ETV6/RUNX1 traslocazione t(12;21)	anomalie strutturali in 12p13/21q22				
<b>Leucemie Mieloidi Acute</b>					
Promielocitica PML/RARA traslocazione t(15;17)	anomalie strutturali in 15q24/17q21	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080 5-7 FISH: K6S081	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02 5-7 FISH: 68.03	24-48 h 21 giorni 24-48 h (urgenze)
RUNX1/RUNX1T1 traslocazione t(8;21)	anomalie strutturali in 8q22/21q22				
MVH11/CBFB (inversione 16)	anomalie strutturali in 16p13.1-q22				
BCR/ABL traslocazione t(9;22)	anomalie strutturali in 9q34/22q11.2				
MLL o KMT2A	anomalie strutturali in 11q23.3				
<b>Leucemie Mieloidi Croniche</b>					
BCR/ABL traslocazione t(9;22)	anomalie strutturali in 9q34/22q11.2	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	K6C011	62.08	21 giorni 24-48 h (urgenze)
<b>Leucemie Linfatiche Croniche</b>					
TP53/ATM/D13/CEP12	anomalie numeriche e strutturali in 17p13/11q22.3/13q14.3/12p11.2	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	K6S080	68.02	21 giorni 24-48 h (urgenze)
<b>Linfomi</b>					
MALT1	anomalie strutturali in 18q21.32	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02	21 giorni 24-48 h (urgenze)
BCL2/IGH traslocazione t(18;14)	anomalie strutturali in 18q21.3/14q32				
BCL6	anomalie strutturali in 3q27.3				
<b>Mieloma Multiplo</b>					
IGH	anomalie strutturali in 14q32	<ul style="list-style-type: none"> <li>sangue midollare</li> <li>sangue periferico</li> </ul>	1 FISH: K6C011 2-4 FISH: K6S080	1 FISH: 62.08 2-4 FISH: 68.02	21 giorni 24-48 h (urgenze)
F6FR3/IGH traslocazione t(4;14)	anomalie strutturali in 4p16.3/14q32				
CDKN2C/CKS18 delezione/amplificazione cr.1	anomalie strutturali in 1p32.3/1q21.3				
TP53	anomalie strutturali in 17p13				