

AZ. OSP. – UNIV. PISANA

DAI ONCOLOGICO  
3161\_SVD GENETICA MOLECOLARE

## DOCUMENTO VARIO

ELENCO DELLE PRESTAZIONI  
SVD GENETICA MOLECOLARE

DV05/IO01

Rev.01  
del 19/01/2026

Pag. 1 di 20

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
CONSULENZA AL TEST	KG9001	CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST	G9.01	/
ESTRAZ. DI DNA (NUCLEARE O MITOCONDRIALE) DA SG PERIFERICO, TESSUTI, COLT. CELL., VILLI CORIALI	6949	ESTRAZIONE DI DNA (NUCLEARE O MITOCONDRIALE) DA SANGUE PERIFERICO, TESSUTI, COLTURE CELLULARI, VILLI CORIALI	91.36.5	7 GG
CONSERVAZIONE DI CAMPIONI DI DNA O DI RNA	6945	CONSERVAZIONE DI CAMPIONI DI DNA O DI RNA	91.36.1	7 GG
MUTAZIONE NOTA FAMILIARE	KGM100	ANALISI DI MUTAZIONE NOTA. RICERCA DI MUTAZIONE IDENTIFICATA IN CASO DI FAMILIARITÀ. SEQUENZIAMENTO QUALUNQUE METODO	G1.91	45 GG
<b>GENETICA MOLECOLARE</b>				
<b>RITARDI MENTALI E SINDROMI CORRELATE</b>				
SINDROME DELL'X-FRAGILE, SINDROME FXPOI (FRAGILE X- ASSOCIATED PRIMARY OVARIAN INSUFFICIENTY), SINDROME FXTAS (FRAGILE X-ASSOCIATED TREMOR/ATAXIA SYNDROME)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG (URGENTE 5 GG)
SINDROME DI RETT: GENE MECP2	KGM180	ANAL.GEN. X RETT, SINDROME E VARIANTI	G1.0210	30 GG
SINDROME DI PRADER-WILLI/ANGELMANN (CHR15) DELEZIONE/DUPLICAZIONE	KGM014	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. ANALISI DI METILAZIONE	G1.01.M	30 GG (URGENTE 10 GG)

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
SINDROME DI PRADER-WILLI/ANGELMANN (CHR15) DISOMIA CROMOSOMA 15	KGM013	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. DISOMIA UNIPARENTALE (UPD)	G1.01.D	30 GG (URGENTE 10 GG)
SINDROME DI ANGELMANN: MUTAZIONI GENE UBE3A	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	30 GG
SINDROME DI SILVER-RUSSEL: MUTAZIONI GENE CDKN1C	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	30 GG (URGENTE 7 GG)
DISOMIA UNIPARENTALE CROMOSOMA 7 SINDROME DI SILVER-RUSSEL (CHR 7)	KGM013	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. DISOMIA UNIPARENTALE (UPD)	G1.01.D	30 GG (URGENTE 7 GG)
DISOMIA UNIPARENTALE CROMOSOMA 11 SINDROME DI BECKWITH WIEDEMANN (CHR 11)	KGM013	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. DISOMIA UNIPARENTALE (UPD)	G1.01.D	30 GG (URGENTE 7 GG)
DELEZIONE/DUPLICAZIONE E METILAZIONE.	KGM014	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. ANALISI DI METILAZIONE	G1.01.M	30 GG (URGENTE 7 GG)

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
DISOMIA UNIPARENTALE CROMOSOMA 14	KGM013	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. DISOMIA UNIPARENTALE (UPD)	G1.01.D	30 GG
RITARDO MENTALE ALFA TALASSEMIA X-LINKED: GENE ATRX	KGM205	ANAL.GEN. X RITARDO MENTALE ALFA-TALASSEMIA X-LINKED E AUTOSOMICO	G1.01	120 GG
ESOMA CLINICO (DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO)	KGM082	ANALISI MUTAZIONALE X DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO	G1.3190	180 GG
<b>SINDROMI DISMORFICHE</b>				
SINDROME DI WILLIAMS (WILLIAMS-BEUREN): DELEZIONE REGIONE CRITICA 7Q11.23	KGM199	ANAL.GEN. X WILLIAMS, SINDROME	G1.01	30 GG
SINDROME DI DI GEORGE: DELEZIONE/DUPLICAZIONE REGIONE 22Q11	KGM200	ANAL.GEN. X DE GEORGE, SINDROME	G1.01	30 GG (URGENTE 7 GG)
SINDROME DI DI GEORGE: MUTAZIONI GENE TBX1	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	30 GG
SINDROME DI NOONAN/LEOPARD E RASOPATIE (PANNELLO DI GENI)	KGM024	ANALISI MUTAZIONALE X RASOPATIE	G1.1130	120 GG
SINDROME DI CHARGE: MUTAZIONI GENE CHD7, SEMA3E	KGM182	ANAL.GEN. X CHARGE, SINDROME	G1.01	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
SINDROME DI ALAGILLE: MUTAZIONI GENI JAG1, NOTCH2	KGM183	ANAL.GEN. X ALAGILLE, SINDROME	G1.0210	120 GG
NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1: MUTAZIONI GENE NF1	KGM027	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROFIBROMATOSI	G1.01	120 GG
SINDROME CORNELIA DE LANGE: MUTAZIONI GENI NIPBL, SMC1A, RAD21, SMC3, HDAC8	KGM185	ANAL.GEN. X CORNELIA DE LANGE, SINDROME	G1.0210	120 GG
SINDROME SOTOS: MUTAZIONI GENI NSD1, NFIX	KGM186	ANAL.GEN. X SOTOS, SINDROME	G1.0210	120 GG
SINDROME DI WEAVER: MUTAZIONI GENE EZH2	KGM187	ANAL.GEN. X WEAVER, SINDROME	G1.01	120 GG
SINDROME DI HAJDU CHENEY: MUTAZIONI ESONE 34 GENE NOTCH2	KGM184	ANAL.GEN. X HAJDU CHENEY, SINDROME	G1.01	120 GG
<b>MALATTIE NEUROLOGICHE, MUSCOLARI E NEUROMUSCOLARI</b>				
DISTROFIA MIOTONICA DI STEINERT	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	90 GG
DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER: GENE DMD MUTAZIONI PUNTI FORMI E DELEZIONE/DUPLICAZIONE	KGM138	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI DISTROFI MUSCOLARE DUCHENNE /BECKER GENE DISTROFINA	G1.01	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)	KGM139	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)	G1.01	30 GG (URGENTE 7 GG)
ATROFIA SPINOBULBARE (SBMA) – SINDROME DI KENNEDY: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE AR	KGM188	ANAL.GEN. X ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY	G1.01.T	60 GG
DISTROFIE DEI CINGOLI (PANNELLO DI GENI)	KGM189	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	G1.01	120 GG
MALATTIA DI POMPE (GENE GAA)	KGM111	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACIDA, DEFICIT DI ALFA-GLUCOSIDASI	G1.01	120 GG
DISTROFIE DEI CINGOLI (MUTAZIONI GENE DYSF (DYSFERLINA))	KGM190	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MYOSHI	G1.01	120 GG
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA): RICERCA ESPANSIONE ESANUCLEOTIDE GENE C9ORF	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	120 GG
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA): GENE SOD1	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	15 GG
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA): (PANNELLO DI GENI)	KGM081	ANALISI MUTAZIONALE X SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	G1.3190	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ENCEFALOMIOPATIA MITOCONDRIALE E OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA (PANNELLO DI GENI)	KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	120 GG
MIOPATIE METABOLICHE (PANNELLO DI GENI)	KGM079	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIE EREDITARIE	G1.3190	120 GG
MIOPATIE VACUOLARI/MIOFIBRILLARI (PANNELLO DI GENI)	KGM079	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIE EREDITARIE	G1.3190	120 GG
MIOPATIE CONGENITE (PANNELLO DI GENI)	KGM209	ANAL.GEN. X MIOPATIE CONGENITE	G1.1130	120 GG
MIOPATIA CONGENITA "CENTRAL CORE" GENE RYR1	KGM204	ANAL.GEN. X MIOPATIA CENTRAL CORE	G1.01	120 GG
ESOMA CLINICO (MIOPATIE EREDITARIE)	KGM079	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIE EREDITARIE	G1.3190	180 GG
NEUROPATIA DI CHARCOT MARIE TOOTH (CMT1) E/O NEUROPATIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE (HNPP): DELEZIONE/DUPLICAZIONE	KGM113	ANALISI MUTAZIONALE X CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP)	G1.01	30 GG
NEUROPATIA DI CHARCOT MARIE TOOTH (CMT1-CMT2) (PANNELLO DI GENI)	KGM078	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROPATIE EREDITARIE	G1.3190	120 GG
NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE (HNPP) PANNELLO 4 GENI	KGM113	ANALISI MUTAZIONALE X CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP)	G1.01	120 GG
ESOMA CLINICO (NEUROPATIE EREDITARIE)	KGM078	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROPATIE EREDITARIE	G1.3190	180 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ANALISI MUTAZIONALE X DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA)	KGM112	ANALISI MUTAZIONALE X DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA)	G1.0210	60 GG
POLINEUROPATIA AMILOIDE DA TRANSTIRETINA: GENE TTR	KGM201	ANAL.GEN. X AMILOIDOSI	G1.01	90 GG
SMA DISTALI (PANNELLO DI GENI)	KGM174	ANAL.GEN. X NEUROPATIE PERIFERICHE	G1.1130	120 GG
PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA DOMINANTE (PANNELLO DI GENI)	KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	G1.3190	120 GG
PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA RECESSIVA (PANNELLO DI GENI)	KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	G1.3190	120 GG
PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA X-LINKED (PANNELLO DI GENI)	KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	G1.3190	120 GG
PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA: DELEZIONI/DUPLICAZIONI GENI SPG4 E SPG3A	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG
PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA: DELEZIONI/DUPLICAZIONI GENI SPG7 E SPG31	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ESOMA CLINICO PER PARAPARESI EREDITARIE	KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	G1.3190	180 GG
PARKINSON EREDITARIO GIOVANILE (PANNELLO DI GENI)	KGM080	ANALISI MUTAZIONALE X DISTURBI EREDITARI DEL MOVIMENTO	G1.3190	120 GG
MALATTIA DI GAUCHER: GENE GBA	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	60 GG
ENCEFALOMIOPATIA MITOCONDRIALE: GENE POLG	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG
MUTAZIONI E DELEZIONI DNA MITOCONDRIALE	KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	120 GG
ESOMA CLINICO (PATOLOGIE MITOCONDRIALI)	KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	180 GG
SINDROME MELAS: GENI MT-TL1, MT-TL2, MT-CYB, M.1555A>G	KGM114	ANALISI MUTAZIONALE X MELAS, SINDROME (MIOPATIA MITOCONDRIALE, ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATTICA ED EPISODI STROKE-LIKE)	G1.01	30 GG
SINDROME MERRF	KGM115	ANALISI MUTAZIONALE X MERFF, SINDROME (EPILESSIA MIOCLONICA CON FIBRE ROSSE SFILACCIATE)	G1.01	30 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
SINDROME NARP	KGM102	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DEL SEQUENZIAMENTO DEL DNA MITOCONDRIALE PER LA DIAGNOSI	G1.93	30 GG
SINDROME LEBER/LHON	KGM021	ANALISI MUTAZIONALE X ATROFIE OTTICHE EREDITARIE	G1.1130	30 GG
ICTUS (PANNELLO DI GENI)	KGM163	ANAL.GEN. X ANEURISMI EREDITARI	G1.1130	120 GG
ATASSIA CEREBELLARE (PANNELLO DI GENI)	KGM208	ANAL.GEN. X ATASSIE SPINOCEREBELLARI	G1.1130	120 GG
EPILESSIA (PANNELLO DI GENI)	KGM044	ANALISI MUTAZIONALE X EPILESSIE SU BASE GENETICA	G1.3190	120 GG
DISTURBI COGNITIVI-DEMENTE (PANNELLO DI GENI)	KGM035	ANALISI MUTAZIONALE X DEMENTE EREDITARIE	G1.1130	120 GG
ATASSIA DI FRIEDRICH: ESPANSIONE TRIPLETTE GAA GENE FXN	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	60 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 1: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE ATXN1	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 2: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE ATXN2	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 3: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE ATXN3	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 6: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE CACNA1A	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 7: ESPANSIONE TRIPLETTE CAG GENE ATXN7	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 8: GENI ATXN8OS E ATXN8	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 12 (GENE PPP2R2B)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 17 (GENE TBP)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
ATASSIA CEREBELLARE NEUROPATIA E AREFLESSIA VESTIBOLARE CANVAS (GENE RFC1)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	60 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ATASSIA SPINOCEREBELLARE TIPO 27B (GENE FGF14)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	60 GG
ATROFIA DENTATO RUBRO PALLIDO LUISIANA (GENE ATN1)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
COREA DI HUNTINGTON (GENE HTT)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
COREA DI HUNTINGTON TIPO 2 (GENE JPH3)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	30 GG
DISTROFIA OCULOFARINGEA (GENE PABPN1)	KGM172	ANALISI GENE X DISTROFIA OCULO FARINGEA	G1.01	30 GG
ATASSIE SPINOCEREBELLARI DA ESPANSIONE DI TRIPLETTE	KGM208	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DA 11 A 30 GENI PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.1130	60 GG
<b>IPOACUSIE</b>				
SORDITÀ NON SINDROMICHE (PANNELLO DI GENI)	KGM095	ANALISI MUTAZIONALE X IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ESOMA CLINICO PER SORDITA' NON SINDROMICA	KGM095	ANALISI MUTAZIONALE X IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 GG
SORDITA': GENE GJB2 (CONNESSINA 26) GENE GJB6 (CONNESSINA 30)	KGM140	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO IPOAC USIA EREDITARIA DA CONNESSINA 26 E 30	G1.01	30 GG
<b>MALATTIE APPARATO RESPIRATORIO</b>				
TEST PRIMO LIVELLO PER FIBROSI CISTICA (361 VARIANTI+ANALISI POLYT E TG)	KGM136	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI FIBROSI CISTICA E PATOLOGIE CFTR RELATE	G1.01	60 GG
SECONDO E TERZO LIVELLO: GENE CFTR COMPLETO E DELEZIONI/DUPLICAZIONI	KGM136	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI FIBROSI CISTICA E PATOLOGIE CFTR RELATE	G1.01	120 GG
TEST PRIMO LIVELLO PER FIBROSI CISTICA (67 VARIANTI+ANALISI POLYT E TG)	KGM136	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI FIBROSI CISTICA E PATOLOGIE CFTR RELATE	G1.01	30 GG (URGENTE 5 GG)
DISCINESIA CILIARE PRIMARIA (COMPRESA SINDROME DI KARTAGENER) (PANNELLO DI GENI)	KGM085	ANALISI MUTAZIONALE X DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	G1.3190	120 GG
ESOMA CLINICO (CILIOPATIE)	KGM090	ANALISI MUTAZIONALE X CILIOPATIE	G1.3190	180 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
<b>MALATTIE APPARATO ENDOCRINO E MALATTIE METABOLICHE</b>				
SINDROME DI KALLMANN (PANNELLO DI GENI)	KGM070	ANALISI MUTAZIONALE X IPOGONADISMI ISOLATI E SINDROMICI	G1.3190	120 GG
NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA (MEN): GENI MEN1 E CDKN1B	KGM019	ANALISI MUTAZIONALE X NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE (MEN)	G1.0210	120 GG
IPERPARATIROIDISMO (PANNELLO DI GENI)	KGM211	ANAL.GEN. X IPERPARATIROIDISMO FAMILIARE ISOLATO	G1.0210	120 GG
IPOPARIATIROIDISMO (PANNELLO DI GENI)	KGM212	ANAL.GEN. X IPOPARATIROIDISMO	G1.0210	120 GG
DELEZIONE/DUPLICAZIONE GENE LOCUS GNAS E STATO DI METILAZIONE	KGM014	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. ANALISI DI METILAZIONE	G1.01.M	120 GG
IPERCALCEMIA IPOCALCIURICA FAMILIARE (FHH): GENI CASR, AP2S1, GNA11	KGM029	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI METABOLISMO E TRASPORTO CALCIO FOSFORO	G1.3190	120 GG
RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE (PANNELLO DI GENI)	KGM125	ANALISI MUTAZIONALE X RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I E TIPO II	G1.0210	120 GG
IPERCALCEMIA INFANTILE: GENI CYP24A1, SLC34A1	KGM126	ANALISI MUTAZIONALE X IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA	G1.0210	120 GG
SINDROME DI FABRY: GENE AGAL	KGM118	ANALISI MUTAZIONALE X FABRY, MALATTIA	G1.01	30 GG
DIABETE NON INSULINO-DIPENDENTE GIOVANILE DI TIPO 2 (MODY2) E 3 (MODY3): GENI GCK, HNF1ALFA	KGM122	ANALISI MUTAZIONALE X DIABETE MODY	G1.0210	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
SINDROME DI GILBERT: NUMERO RIPETIZIONI (TA) PROMOTORE GENE UGT1A1	KGM106	RICERCA DI MUTAZIONI NOTE/POLIMORFISMI NOTI. FARMACOGENETICA IN ONCOLOGIA: UGT1A1	G3.03	30 GG
IPOTIROIDISMO NON AUTOIMMUNE GENE TSHR	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG
<b>DISORDINI DEL DIFFERENZIAMENTO SESSUALE (DSD) ED INFERTILITÀ</b>				
DISORDINI DEL DIFFERENZIAMENTO SESSUALE (DSD) ED INFERTILITÀ (PANNELLO DI GENI)	KGM037	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE	G1.3190	120 GG
46,XY DSD DA DEFICIT DI 17,20-LYASI: GENE CYP17A1	KGM119	ANALISI MUTAZIONALE X DEFICIT DI 17 ALFA IDROSSILASI/17,20 LIASI	G1.01	120 GG
IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (CAH): GENE CYP21A2	KGM120	ANALISI MUTAZIONALE X IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC)	G1.01	90 GG
IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (CAH): GENI POR, CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR	KGM067	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE SURRENALICHE EREDITARIE	G1.3190	120 GG
INSUFFICIENZA OVARICA PREMATURA (POI): PANNELLO DI GENI	KGM135	ANALISI MUTAZIONALE PER MENOPAUSA PRECOCE	G1.1130	120 GG
MICRODELEZIONE CROMOSOMA Y (AZFA, AZFB, ED AZFC)	KGM121	ANALISI MUTAZIONALE X OLIGO-AZOOSPERMIA	G1.01	30 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ESOMA CLINICO (MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE)	KGM071	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 GG
<b>DISPLASIE SCHELETRICHE E ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>				
ACONDROPLASIA, IPOCONDROPLASIA E DISPLASIA TANATOFORICA: GENE FGFR3	KGM123	ANALISI MUTAZIONALE X ACONDROPLASIA	G1.01	120 GG
SINDROME DI APERT, CROUZON E PFEIFFER: GENE FGFR2	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO: GENI PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5	KGM029	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI METABOLISMO E TRASPORTO CALCIO FOSFORO	G1.3190	120 GG
CALCINOSI TUMORALE FAMILIARE: GENE FGF23	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	120 GG
IPOFOSFATASIA - MALATTIA DI RATHBURN-ODONTOIPOFOSFATASIA: GENE ALPL	KGM202	ANAL.GEN. X IPOFOSFATASIA DELL'INFANZIA	G1.01	120 GG
BASSA STATURA IDIOPATICA: GENI GHR, IGF1, IGF1R	KGM033	ANALISI MUTAZIONALE X BASSA STATURA	G1.3190	120 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
BASSA STATURA IDIOPATICA: GENE SHOX	KGM127	ANALISI MUTAZIONALE X LERI-WEILL, SINDROME/BASSA STATURA NON SINDROMICA	G1.01	120 GG
OSTEOGENESI IMPERFETTA (PANNELLO DI GENI)	KGM210	ANAL.GEN. X OSTEOGENESI IMPERFECTA	G1.1130	120 GG
OSTEOPOROSI (PANNELLO DI GENI)	KGM192	ANAL.GEN. X OSTEOPOROSI GIOVANILE IDIOPATICA	G1.0210	120 GG
SINDROME DI EHLERS-DANLOS (PANNELLO DI GENI)	KGM039	ANALISI MUTAZIONALE X EHLERS DANLOS E ALTRE ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO	G1.3190	120 GG
SINDROME LOEYS-DIETZ (PANNELLO DI GENI)	KGM153	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROME DI MARFAN, SINDROME DI LOEYS-DIETZ E AORTOPATIE FAMILIARI	G1.1130	120 GG
SINDROME DI STICKLER (PANNELLO DI GENI)	KGM156	ANALISI MUTAZIONALE SINDROME DI STICKLER	G1.0210	120 GG
CADASIL: GENE NOTCH3	KGM116	ANALISI MUTAZIONALE X CADASIL, SINDROME	G1.01	120 GG
SINDROME DI MARFAN: GENE FBN1	KGM117	ANALISI MUTAZIONALE X MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE	G1.0210	120 GG
ESOMA CLINICO (CONNETTIVOPATIE)	KGM039	ANALISI MUTAZIONALE X EHLERS DANLOS E ALTRE ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO	G1.3190	180 GG
ESOMA CLINICO (MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO)	KGM032	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	G1.3190	180 GG
ESOMA CLINICO (MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI E DELL'ORECCHIO)	KGM084	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI E DELL'ORECCHIO	G1.3190	180 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ESOMA CLINICO (ANOMALIE CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE)	KGM097	ANALISI MUTAZIONALE X ANOMALIE CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 GG
<b>ALTRE INDAGINI</b>				
TRISOMIE SU LIQUIDO AMNIOTICO E VILLO CORIALE	KGC007	ANALISI CITOGENETICA PRENATALE. RICERCA ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI 13, 18, 21, X E Y. QUALUNQUE METODO	G2.07	3 GG
CONTAMINAZIONE MATERNA	KGM103	ANALISI DI CONTAMINAZIONE MATERNA. ZIGOSITÀ. PCR QUALITATIVA (REAL-TIME PCR)	G1.94	3 GG
ESOMA CLINICO (MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO VISIVO)	KGM087	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO VISIVO	G1.3190	180 GG
ESOMA CLINICO (MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE)	KGM030	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE	G1.3190	180 GG
ESOMA CLINICO (NEONATO CRITICO)	KGM094	ANALISI MUTAZIONALE X NEONATO CRITICO	G1.3190	180 GG
ESOMA CLINICO (SINDROMI POLIMARFORMATIVE NEONATALI E FETALI)	KGM096	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI POLIMARFORMATIVE NEONATALI E FETALI	G1.3190	180 GG
LINFEDEMA (PANNELLO DI GENI)	KGM093	ANALISI MUTAZIONALE X LINFEDEMI PRIMARI	G1.3190	120 GG
CHIMERISMO NEI TRAPIANTI	6916	ANALISI DI POLIMORFISMI (STR, VNTR) CON REAZIONE POLIMERASICA A CATENA ED ELETTROFORESI (PER LOCUS)	91.30.2	30 GG (URGENTE 7 GG)

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
<b>GENETICA ONCOLOGICA</b>				
<b>TUMORI EREDITARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO</b>				
TUMORE EREDITARIO MAMMELLA E OVAIO: GENI BRCA1, BRCA2	8901	ANALISI MUTAZIONALE GENI BRCA1 BRCA2	G1.0210	60 GG (URGENTE 20 GG)
GENI TUMORI EREDITARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO (PANNELLO DI GENI)	KGM164	ANAL.GEN. X CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO	G1.0210	150 GG
TUMORE EREDITARIO MAMMELLA E OVAIO: DELEZIONE GENI BRCA1 (MLPA)	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	60 GG (URGENTE 20 GG)
TUMORE EREDITARIO MAMMELLA E OVAIO: DELEZIONE GENI BRCA2 (MLPA)	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	60 GG (URGENTE 20 GG)
ESOMA CLINICO (PREDISPOSIZIONE TUMORI EREDITARI)	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	180 GG
GENE CDH1: HDGC	KGM207	ANAL.GEN X CARCINOMA GASTRICO FAMILIARE E CARCINOMA LOBULARE FAMILIARE DELLA MAMMELLA	G1.01	90 GG
ATASSIA TELANGECTASIA: GENE ATM	KGM132	ANALISI MUTAZIONALE X ATASSIA TELEANGECTASICA	G1.01	150 GG

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
<b>TUMORI EREDITARI DEL COLON</b>				
GENI MMR (MISMATCH REPAIR DEFICIENCY) - SINDROME DI LYNCH: GENI MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	KGM191	ANAL.GEN. X LYNCH, SINDROME	G1.0210	90 GG
ANALISI GENE PMS2	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	90 GG
POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE: GENE APC	KGM129	ANALISI MUTAZIONALE X POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE	G1.01	90 GG
POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE: GENE MUTYH	KGM193	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO	G1.01	90 GG
GENI TUMORI EREDITARI DEL COLON (POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE, SINDROMI POLIPOSICHE AMARTOMATOSE, SINDROME DI PEUTZ- JEGHERS, POLIPOSI SERRATE): PANNELLO DI GENI	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	90 GG
SINDROME DI PEUTZ-JEGHERS: GENE STK11	KGM128	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE	G1.01	90 GG
COWDEN DISEASE: GENE PTEN	KGM130	ANALISI MUTAZIONALE X COWDEN, SINDROME	G1.01	90 GG

AZ. OSP. – UNIV. PISANA

DAI ONCOLOGICO  
3161\_SVD GENETICA MOLECOLARE

**DOCUMENTO VARIO**  
**ELENCO DELLE PRESTAZIONI**  
**SVD GENETICA MOLECOLARE**

DV05/IO01

Rev.01  
del 19/01/2026

Pag. 20 di 20

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
<b>ALTRE SINDROMI NEOPLASTICHE EREDITARIE</b>				
SINDROME DEL NEVO DISPLASICO (MELANOMA EREDITARIO): PANNELLO DI GENI	KGM133	ANALISI MUTAZIONALE X MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO G1.03	G1.0210	150 GG
SINDROME LI-FRAUMENI: GENE P53	KGM131	ANALISI MUTAZIONALE X LI-FRAUMENI, SINDROME	G1.01	90 GG
PARAGANGLIOMI/FEOCROMOCITOMA: GENI SDHB, SDHC, SDHD, VHL, SDHA, SDHAF2	KGM046	ANALISI MUTAZIONALE X FEOCROMOCITOMA/PARAGANGLIOMA FAMILIARE	G1.3190	90 GG
SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU: GENE VHL	KGM206	ANAL.GEN. X VON HIPPEL LINDAU, SINDROME	G1.01	90 GG
ANALISI MOLECOLARE PER SINDROME DICER1 DA PREDISPOSIZIONE AI TUMORI	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	120 GG
ANALISI MOLECOLARE PER PREDISPOSIZIONE EREDITARIA ALLO SVILUPPO DI TUMORI RENALI	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	120 GG