

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 1 di 13
--	---	---

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
GENETICA MOLECOLARE				
RITARDI MENTALI E SINDROMI CORRELATE				
Sindrome dell'X-fragile, Sindrome FXPOI (fragile X-associated primary ovarian insufficiency), 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 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)
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
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)

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 2 di 13
---	--	---

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
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)
Delezione/duplicazione e metilazione cromosoma 11 Sindrome di Silver-Russel (chr 7) Sindrome di Beckwith Wiedemann (chr 11)	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)
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
Sindrome di Rett: gene MECP2	KGM180	ANAL.GEN. X RETT, SINDROME E VARIANTI	G1.0210	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
SINDROMI DISMORFICHE				
Sindrome di Noonan/Leopard e Rasopatie (pannello di geni)	KGM024	ANALISI MUTAZIONALE X RASOPATIE	G1.1130	120 gg
Neurofibromatosi di tipo 1: mutazioni gene NF1	KGM027	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROFIBROMATOSI	G1.01	120 gg
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	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)
Sindrome di Di George: Mutazioni gene TBX1	KGM200	ANAL.GEN. X DE GEORGE, SINDROME	G1.01	30 gg
Sindrome di CHARGE: mutazioni gene CHD7, SEMA3E	KGM182	ANAL.GEN. X CHARGE, SINDROME	G1.01	120 gg
Sindrome di Alagille: mutazioni genI JAG1, NOTCH2	KGM183	ANAL.GEN. X ALAGILLE, SINDROME	G1.0210	120 gg
Sindrome di Hajdu Cheney: mutazioni esone 34 gene NOTCH2	KGM184	ANAL.GEN. X HAJDU CHENEY, SINDROME	G1.01	120 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 3 di 13
--	---	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Sindrome Cornelia de Lange: mutazioni geni NIPBL, SMC1A, RAD21, SMC3, HDAC8	KGM185	ANAL.GEN. X CORNELIA DE LANCE, 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
MALATTIE NEUROLOGICHE, MUSCOLARI E NEUROMUSCOLARI				
Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA): (pannello di geni)	KGM081	ANALISI MUTAZIONALE X SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	G1.3190	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
Encefalomiopatia mitocondriale e Oftalmoplegia esterna progressiva (pannello di geni)	KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	120 gg
Esoma clinico per malattie mitocondriali		ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	180 gg
Mutazioni e Delezioni DNA mitocondriale	KGM049	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE MITOCONDRIALI	G1.3190	120 gg
Sindrome NARP	KGM102	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DEL SEQUENZIAMENTO DEL DNA MITOCONDRIALE PER LA DIAGNOSI	G1.93	30 gg
Sindrome MELAS: Mutazioni geni MT-TL1, MT-TL2, MT-CYB, m.1555A>G	KGM114	ANALISI MUTAZIONALE X MELAS, SINDROME (MIOPATIA MITOCONDRIALE, ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATICA ED EPISODI STROKE-LIKE)	G1.01	30 gg
Sindrome MERRF	KGM115	ANALISI MUTAZIONALE X MERRF, SINDROME (EPILESSIA MIOCLONICA CON FIBRE ROSSE SFILACCiate)	G1.01	30 gg
Ictus (pannello di geni)	KGM163	ANAL.GEN. X ANEURISMI EREDITARI	G1.1130	120 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 4 di 13
--	---	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Atassia di Friedreich: 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
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: espansione triplette geni ATXN8OS e ATXN8	KGM235	ANAL.GEN. X ATASSIASPINOCEREBELLARE SCA 8 (ATXN8 S)	G1.01.T	30 gg
Atassia Spinocerebellare tipo 12: gene PPP2R2B	KGM233	ANAL.GEN. X ATASSIA SPINOCEREBELLARE SCA12 (PPP2R2B)	G1.01.T	30 gg
Atassia Spinocerebellare tipo 17: gene TBP	KGM234	ANAL.GEN. X ATASSIA SPINOCEREBELLARE SCA17 (TBP)	G1.01.T	30 gg
Atassia con neuropatia 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
Atassia con neuropatia SCA27B (gene FGF14)	KGM015	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. RICERCA ESPANSIONE TRIPLETTE	G1.01.T	60 gg
Atassia cerebellare (pannello di geni)	KGM208	ANAL.GEN. X ATASSIE SPINOCEREBELLARI	G1.1130	120 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 5 di 13
---	--	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Atassie spinocerebellari da espansione di triplette		ANAL.GEN. X ATASSIE SPINOCEREBELLARI	G1.1130	120 gg
Paraparesi Spastica Ereditaria dominante, recessiva, 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
Esoma clinico per paraparesi spastica	KGM043	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	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 periferiche ereditarie (pannello di geni)	KGM078	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROPATIE EREDITARIE	G1.3190	120 gg
Polineuropatia amiloide da transtiretina: gene TTR	KGM201	ANAL.GEN. X AMILOIDOSI	G1.01	90 gg
Esoma clinico per neuropatie ereditarie	KGM078	ANALISI MUTAZIONALE X NEUROPATIE EREDITARIE	G1.3190	180 gg
Sindrome Leber/LHON	KGM236	ANAL.GEN. X NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA DI LEBER	G1.93	30 gg
Distonie (da torsione, dopa-sensibile, mioclonica)	KGM112	ANALISI MUTAZIONALE X DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA)	G1.0210	60 gg
Parkinson ereditario giovanile e distonie (pannello di geni)	KGM080	ANALISI MUTAZIONALE X DISTURBI EREDITARI DEL MOVIMENTO	G1.3190	120 gg
Esoma clinico per Parkinson ereditario		ANALISI MUTAZIONALE X DISTURBI EREDITARI DEL MOVIMENTO	G1.3190	180 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 6 di 13
---	--	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
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 puntiformi e delezione/duplicazione	KGM138	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE /BECKER GENE DISTROFINA	G1.01	120 gg
Distrofia oculofaringea (gene PABPN1)	KGM172	ANAL.GEN. X DISTROFIA OCULOFARINGEA	G1.01	30 gg
Distrofie dei cingoli (pannello di geni)	KGM263	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	G1.1130	120 gg
Distrofie dei cingoli (gene DYSF dysferlina)	KGM190	ANAL.GEN. X DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MYOSHI	G1.01	120 gg
Atrofia muscolare spinale (SMA)	KGM139	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO DI ATROFIA MUSCOALRE SPINALE (SMA)	G1.01	30 gg (urgente 7 gg)
SMA distali (pannello di geni)	KGM174	ANAL.GEN. X NEUROPATIE PERIFERICHE	G1.1130	120 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
Malattia di Pompe (gene GAA)	KGM111	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACIDA, DEFICIT DI ALFA-GLUCOSIDASI	G1.01	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 da deficit di collagene VI (MIOPATIA DI BETHLEM, DISTROFIA CONGENITA DI ULLRICH)	KGM147	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIA DI BETHLEM, DISTROFIA CONGENITA DI ULLRICH (COLLAGENOPATIE DI TIPO VI)	G1.0210	120 gg
Miopatia congenita "central core" gene RYR1	KGM204	ANAL.GEN. X MIOPATIA CENTRAL CORE	G1.01	120 gg
Miopatie congenite (pannello di geni)	KGM209	ANAL.GEN. X MIOPATIE CONGENITE	G1.1130	120 gg
Esoma clinico per miopatie ereditarie	KGM079	ANALISI MUTAZIONALE X MIOPATIE EREDITARIE	G1.3190	180 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 7 di 13
---	--	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Miastenia Congenita (pannello di geni)	KGM065	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	G1.3190	120 gg
Epilessia (pannello di geni)	KGM044	ANALISI MUTAZIONALE X EPILESSIE SU BASE GENETICA	G1.3190	120 gg
Disturbi cognitivi-demenze (pannello di geni)	KGM035	ANALISI MUTAZIONALE X DEMENZE EREDITARIE	G1.1130	120 gg
CADASIL: gene NOTCH3	KGM116	ANALISI MUTAZIONALE X CADASIL, SINDROME	G1.01	120 gg
Demenza fronto-temporale: Ricerca espansione esanucleotide gene c9ORF72 e varianti gene TARDBP	KGM250	ANAL.GEN. X DEMENZA FRONTOTEMPORALE (FTD): ESPANSIONE ESANUCLEOTIDICA GENE C9ORF72 MUTAZIONI PUNTIFORMI GENE TDP43	G1.01	120 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
Analisi del genotipo ApoE (E2, E3, E4)	KGM240	ANAL.GEN. X MUTAZIONI APOE ALLELI E2, E3-E4	G1.01	30 gg
Atrofia dentato rubro pallido luisiana (gene ATN1)	KGM262	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)	KGM260	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)	KGM261	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	G1.01.T	30 gg
IPOACUSIE				
Sordità: gene GJB2 (connessina 26) gene GJB6 (connessina 30)	KGM140	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI UN SOLO GENE PER LA DIAGNOSI. SOSPETTO IPOACUSIA EREDITARIA DA CONNESSINA 26 E 30	G1.01	30 gg
Sordità non sindromi che (pannello di geni)	KGM095	ANALISI MUTAZIONALE X IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	120 gg
Esoma clinico per ipoacusie isolate e sindromiche		ANALISI MUTAZIONALE X IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 8 di 13
--	---	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Sordità mitocondriale	KGM102	ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DEL SEQUENZIAMENTO DEL DNA MITOCONDRIALE PER LA DIAGNOSI	G1.93	30 gg
MALATTIE APPARATO RESPIRATORIO				
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
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)
Secondo e terzo livello: gene CFTR completo e delezioni/duplicazioni	KGM265	ANALISI MUTAZIONALE 2° LIVELLO Fibrosi Cistica	G1.01	120 gg
Discinesia ciliare primaria (compresa Sindrome di Kartagener) (pannello di geni)	KGM085	ANALISI MUTAZIONALE X DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	G1.3190	120 gg
Esoma clinico per ciliopatie	KGM090	ANALISI MUTAZIONALE X CILIOPATIE	G1.3190	180 gg
MALATTIE APPARATO ENDOCRINO E MALATTIE METABOLICHE				
Sindrome di Kallmann (pannello di geni)	KGM070	ANALISI MUTAZIONALE X IPOGONADISMI ISOLATI E SINDROMICI	G1.3190	120 gg
Iperparatiroidismo (pannello di geni)	KGM211	ANAL.GEN. X IPERPARATIROIDISMO FAMILIARE ISOLATO	G1.0210	120 gg
Ipoparatiroidismo (pannello di geni)	KGM212	ANAL.GEN. X IPOPARATIROIDISMO	G1.0210	120 gg
Ipotiroidismo non autoimmune gene TSHR	KGM252	ANAL.GEN. X MUTAZIONI RECETTORE DEL TSH	G1.01	120 gg
Bassa statura idiopatica: geni GHR, IGF1, IGF1R	KGM033	ANALISI MUTAZIONALE X BASSA STATURA	G1.3190	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
Neoplasia Endocrina Multipla (MEN): geni MEN1 e CDKN1B	KGM019	ANALISI MUTAZIONALE X NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE (MEN)	G1.0210	120 gg
Ipercalcemia infantile: geni CYP24A1, SLC34A1	KGM126	ANALISI MUTAZIONALE X IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA	G1.0210	120 gg
Sindrome di Fabry: gene α GAL	KGM118	ANALISI MUTAZIONALE X FABRY, MALATTIA	G1.01	30 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 9 di 13
--	---	---

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
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
Sindrome di Gilbert: numero ripetizioni (ta) promotore gene UGT1A1	KGM106	RICERCA DI MUTAZIONI NOTE/POLIMORFISMI NOTI. FARMACOGENETICA IN ONCOLOGIA: UGT1A1	G3.03	30 gg
Ittiosi X-linked (gene STS)	KGM203	ANAL.GEN. X ITTIOSI X-LINKED	G1.01	30 gg
DISORDINI DEL DIFFERENZIAMENTO SESSUALE (DSD) ED INFERTILITÀ				
Disordini del differenziamento sessuale (DSD) ed infertilità (pannello di geni)	KGM037	ANALISI MUTAZIONALE X DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE	G1.3190	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
Esoma clinico per 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
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
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
DISPLASIE SCHELETRICHE E ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO				
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
Esoma clinico per malattie dello scheletro	KGM032	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	G1.3190	180 gg
Esoma clinico per anomalie congenite degli arti isolate e sindromiche	KGM097	ANALISI MUTAZIONALE X ANOMALIE CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 10 di 13
--	---	--

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Esoma clinico per malformazioni cranio-facciali e dell'orecchio	KGM084	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI E DELL'ORECCHIO	G1.3190	180 gg
Rachitismo ipofosfatemico: geni PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5	KGM257	ANAL.GEN. X RACHITISMO IPOFOSFATEMICO	G1.0210	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
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	KGM202	ANAL.GEN. X IPOFOSFATASIA DELL'INFANZIA	G1.01	120 gg
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
Esoma clinico per alterazioni del tessuto connettivo	KGM039	ANALISI MUTAZIONALE X EHLERS DANLOS E ALTRE ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO	G1.3190	180 gg
Sindrome di MARFAN: gene FBN1	KGM117	ANALISI MUTAZIONALE X MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE	G1.0210	120 gg
ALTRE INDAGINI				
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

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 11 di 13
---	--	--

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
Linfedema ereditario (pannello di geni)	KGM093	ANALISI MUTAZIONALE X LINFEDEMI PRIMARI	G1.3190	120 gg
Pancreatiti ereditarie	KGM176	ANAL.GEN. X PANCREATITE CRONICA FAMILIARE	G1.0210	120 gg
Malattia di Dent, tipo 1: gene CLCN5	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
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
Esoma clinico per malattie genetiche del ritmo e cardiopatie congenite	KGM030	ANALISI MUTAZIONALE X MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE	G1.3190	180 gg
Esoma clinico nel neonato critico	KGM094	ANALISI MUTAZIONALE X NEONATO CRITICO	G1.3190	180 gg
Esoma clinico per disregolazione del sistema immunitario	KGM038	AN. MUT. X DISREGOLAZ. SISTEMA IMMUNITARIO E AUTOIMMUNITA'	G1.3190	180 gg
Esoma clinico per ittiosi isolate e sindromiche	KGM041	ANALISI MUTAZIONALE X ITTIOSI ISOLATE E SINDROMICHE	G1.3190	180 gg
Esoma clinico (disordini del neurosviluppo)	KGM082	ANALISI MUTAZIONALE X DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO	G1.3190	180 gg
Esoma clinico (malformazioni congenite dell'apparato visivo)	KGM087	ANALISI MUTAZIONALE X MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO VISIVO	G1.3190	180 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)
Esoma clinico per sindromi polimarformative neonatali e fetali	KGM096	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROMI POLIMARFORMATIVE NEONATALI E FETALI	G1.3190	180 gg
Contaminazione materna	KGM103	ANALISI DI CONTAMINAZIONE MATERNA. ZIGOSITA'. PCR QUALITATIVA (REAL-TIME PCR)	G1.94	3 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 12 di 13
--	---	--

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
GENETICA ONCOLOGICA				
TUMORI EREDITARI DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO				
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)
Atassia Telangectasia: gene ATM	KGM132	ANALISI MUTAZIONALE X ATASSIA TELEANGECTASICA	G1.01	150 gg
TUMORI EREDITARI DEL COLON				
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 POLIPOSII 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
Cowden disease: gene PTEN	KGM130	ANALISI MUTAZIONALE X COWDEN, SINDROME	G1.01	150 gg
Sindrome di Peutz-Jeghers: gene STK11	KGM128	ANALISI MUTAZIONALE X SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE	G1.01	150 gg

AZ. OSP.-UNIV. PISANA DAI ONCOLOGICO 3161_SOD GENETICA MOLECOLARE	ELENCO DELLE PRESTAZIONI SOD GENETICA MOLECOLARE	DV05/IO1 Rev.02 del 24/07/2026 Pag. 13 di 13
--	---	--

ESAME/PATOLOGIA	CODICE CATALOGO REGIONALE	DESCRIZIONE CODICE CATALOGO	CODICE NOMENCLATORE NAZIONALE	TEMPI DI REFERTAZIONE
ALTRE SINDROMI NEOPLASTICHE EREDITARIE				
Sindrome del nevo displasico (melanoma ereditario): gene P16	KGM133	ANALISI MUTAZIONALE X MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	G1.0210	150 gg
Sindrome Li-Fraumeni: gene P53	KGM131	ANALISI MUTAZIONALE X LI-FRAUMENI, SINDROME	G1.01	150 gg
Paragangliomi/Feocromocitoma: geni SDHB, SDHC, SDHD, VHL, SDHA, SDHAF2	KGM264	ANALISI MUTAZIONALE X FEOCROMOCITOMA/PARAGANGLIOMA FAMILIARE	G1.0210	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	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
Analisi molecolare per predisposizione ereditaria allo sviluppo di tumori renali	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	120 gg
Analisi molecolare per leiomiomatosi ereditaria e tumori a cellule renali (gene FH)	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
Gene CDH1: carcinoma gastrico diffuso ereditario (HDGC) e carcinoma lobulare familiare della mammella	KGM207	ANAL.GEN X CARCINOMA GASTRICO FAMILIARE E CARCINOMA LOBULARE FAMILIARE DELLA MAMMELLA	G1.01	150 gg
Sindrome di Gorlin (gene PTCH1)	KGM259	ANAL.GEN. X SINDROME DI GORLIN	G1.0210	150 gg
Esoma clinico per predisposizione a tumori ereditari	KGM052	ANALISI MUTAZIONALE X TUMORI EREDITARI	G1.3190	180 gg