

<b>Az. Osp. – Univ. Pisana</b> DAI MEDICINA DI LABORATORIO	<b>DOCUMENTO VARIO</b> <b>ELENCO DELLE PRESTAZIONI</b>	<b>DV02/SP</b> Rev.00 del 01/08/2022 Pag. 1 di 5
--	---	---

## ELENCO DELLE PRESTAZIONI

### SOD CITOGENETICA

DENOMINAZIONE ESAME	METODO	CODICI CATALOGO ESAME	Tempi di Refertazione
<b><u>DIAGNOSI POST-NATALE</u></b>			
Analisi cromosomica su linfociti periferici	Citogenetica classica/CARIOTIPO	6939 (91.34.5)/ 6921 (91.31.2)/ 6929 (91.32.5)	28 giorni (urgenze: 4 giorni)
<b><u>Sindromi da microdelezione</u></b>			
Sindrome Di George	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
VCFS (Velo-cardio-facial syndrome)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome Di George II	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome 22q- (ARSA)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome Prader-Willi	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome Angelman	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome Williams-Beuren	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome Smith-Magenis	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome di Wolf-Hirshhorn	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Sindrome di Kallman	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
RICERCA GENE SRY	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Regione critica sindrome di Down	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Analisi riarrangiamenti subtelomerici (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	28 giorni
Analisi centromeri (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	28 giorni
Analisi painting (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6954 (91.37.5)	28 giorni
Analisi mosaicismo cromosomico	citogenetica classica	6908 (91.28.4)	28 giorni
Analisi riarrangiamenti cromosomici indotti	DEB test/citogenetica classica	6909 (91.28.5)/ 6939 x2 (91.34.5 x2)	7 giorni

<b><u>DIAGNOSI PRE-NATALE</u></b>			
Analisi cromosomica su villo coriale	Citogenetica classica/CARIOTIPO	6943 (91.35.4)/ 6942 (91.35.3)/ 6923 (91.31.4)	21 giorni/4 giorni breve termine
Analisi cromosomica su amniociti	Citogenetica classica/CARIOTIPO	6933 (91.33.4)/6920 (91.31.1)/ 6926 (91.32.2)	21 giorni
<b><u>Ricerca microdelezioni prenatali</u></b>			
Sindrome Di George	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
VCFS (Velo-cardio-facial syndrome)	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome Di George II	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome 22q- (ARSA)	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome Prader-Willi	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome Angelman	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome Williams-Beuren	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome Smith-Magenis	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome di Wolf-Hirshhorn	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Sindrome di Kallman	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
RICERCA GENE SRY	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Regione critica sindrome di Down	FISH	6952 (91.37.3)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Analisi trisomie cromosomi 13, 18, 21 (sindrome Patau, Edward, Down)	FISH	6953 (91.37.4)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Analisi riarrangiamenti subtelomerici (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Analisi centromeri (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	21 giorni (4 giorni urgenze)
Analisi painting (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6954 (91.37.5)	21 giorni (4 giorni urgenze)

<b><u>DIAGNOSI SU MATERIALE ABORTIVO/FIBROBLASTI</u></b>			
Analisi cromosomica su materiale abortivo/fibroblasti	Citogenetica classica/CARIOTIPO	6940 (91.35.1)/ 6919 (91.30.5)	28 giorni
<b><u>Sindromi da microdelezione</u></b> (per elenco e tempistiche fare riferimento alle analisi su sangue periferico)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni
Analisi riarrangiamenti subtelomerici (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	28 giorni
Analisi centromeri (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6953 (91.37.4)	28 giorni
Analisi painting (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6954 (91.37.5)	21 giorni (4 giorni urgenze)
<b><u>DIAGNOSI SU SANGUE MIDOLLARE PER PATOLOGIE EMATO-ONCOLOGICHE</u></b>			
Analisi cromosomica su sangue midollare	Citogenetica classica/CARIOTIPO	6939 x2 (91.34.5 x2)/6922 (91.31.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
<b>Analisi riarrangiamenti emato-oncologici (gene o locus indagato) per traslocazioni</b>			
<b>Sindromi mielodisplastiche</b>			
Delezione cromosoma 5	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Monosomia/delezione cromosoma 7	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-4 giorni)
Trisomia 8	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni GATA2/MECOM (traslocazione o inversione cr.3)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
<b>Iper eosinofilie</b>			
Gene PDGRalfa	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene PDGRbeta	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
FGFR3	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)

<b>Leucemie linfatiche acute</b>			
FGFR3/IGH (traslocazione 4;14)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene MLL	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni BCR-ABL (traslocazione 9;22)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni AFF1/MLL (traslocazione 4;11)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene ETV6	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni ETV6/RUNX1 (traslocazione 12;21)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni CMYC/IGH	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene RUNX1	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene IGH	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene MYC	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni TCF3/PBX1 (traslocazione 1;19)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene TCF3	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene TLX1	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)

<b>Leucemie mieloidi acute</b>			
Geni RUNX1/RUNX1T1 (traslocazione 8;21)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene RARA	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni PML/RARA (traslocazione 15;17)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni MYH11/CBFB (inversione 16)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni BCR-ABL	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)

<b><u>Leucemia mieloide cronica</u></b>			
Geni BCR-ABL	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
<b><u>Linfomi</u></b>			
Gene MALT1	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni BCL2/IGH	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Gene BCL6	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
<b><u>Mielomi</u></b>			
Geni CCND1/IGH (traslocazione 11;14)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni CDKN2C/CKS1B (delezione duplicazione 1q22)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Geni IGH/MAF (traslocazione 14;16)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
FGFR3/IGH (traslocazione 4;14)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)

IGH	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
TP53	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Leucemia linfatica cronica			
Geni P53/ATM/D13/CEP12	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
<b><u>Altri riarrangiamenti</u></b>			
Analisi riarrangiamenti subtelomerici (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Analisi centromeri (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)
Analisi painting (cromosomi 1-22, X/Y)	FISH	6952 (91.37.3)	28 giorni (urgenze 3-7 giorni)