

Rev.11 del 21-07-23	TECNICA	PROFILO DnLab	PRESTAZIONI
Genetica Molecolare			
Ritardi mentali e sindromi correlate			
Sindrome X-fragile			
Espansione tripletta ripetuta CGG gene FMR1 (locus FRAXA) - Asuragen	microsatelliti	XA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x3
Sindrome di Rett			
Mutazioni gene MECP2	sequenziamento	RT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni/duplicazione gene MECP2 e CDKL5 (MLPA)	MLPA	MLPA-RT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene CDKL5	sequenziamento	CDK	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Prader-Willi (chr15)			
Delezione e disomia	MS-MLPA	PW1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Disomia uniparentale cromosoma 15	microsatelliti	DS15	91.29.2x11/91.36.1x1/91.36.5x1
Sindrome di Angelman (chr15)			
Delezione e disomia	MS-MLPA	PW1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene UBE3A	sequenziamento	UBE	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Disomia uniparentale cromosoma 15	microsatelliti	DS15	91.29.2x11/91.36.1x1/91.36.5x1
Sindrome di Silver-Russel			
Duplicazione 11p15.5 (materna) e ipometilazione IC1 (paterna)	MLPA	DS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Disomia uniparentale cromosoma 7 (materna)	microsatelliti	DS7	91.29.2x12/91.36.1x1/91.36.5x1
Disomia uniparentale cromosoma 11 (mosaicismo somatico)	microsatelliti	DS11	91.29.2x12/91.36.1x1/91.36.5x1
Mutazioni gene CDKN1C (trasmissione materna)	sequenziamento	CDK1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.03x7
Sindrome di Beckwith-Wiedemann			
Delezioni/Duplicazione 11p15.5 e ipometilazione IC2 (materna) e ipermetilazione IC1 (paterna)	MLPA	DS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Disomia uniparentale cromosoma 11 (paterna)	microsatelliti	DS11	91.29.2x12/91.36.1x1/91.36.5x1
Mutazioni gene CDKN1C (trasmissione materna)	sequenziamento	CDK1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.03x7
Mutazioni gene NSD1	NGS	NSD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.03x7
Disomia cromosoma 14			
Disomia uniparentale cromosoma 14	microsatelliti	DS14	91.29.2x14/91.36.1x1/91.36.5x1
Ritardo mentale alfa talassemia X-linked			
Mutazioni gene ATRX	NGS	ATRX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.03x7
Delezione/duplicazione gene ATRX	MLPA	MLPA-ATRX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindromi dismorfiche			
Sindrome di Williams (Williams-Beuren)			
Delezione regione critica 7q11.23	MLPA	MLPA-W	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione regione critica 7q11.23	microsatelliti	W	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Sindrome di Di George			
Delezione/duplicazione regione 22q11	MLPA	MLPA-DG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
	microsatelliti	DG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Mutazioni gene TBX1	sequenziamento	TBX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Noonan			

Mutazioni gene PTPN11	NGS	PTPN11	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene SOS1	NGS	SOS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene RAF1	NGS	RAF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Noonan/Leopard e Rasopatie			
Mutazioni 19 geni: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1	NGS	NGS-NOO	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Sindrome di Costello			
Mutazioni gene HRAS	sequenziamento	HRAS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Neurofibromatosi di tipo 1			
Mutazioni gene NF1	NGS	NF1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene NF1	MLPA	MLPA-NF1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Sindrome di CHARGE			
Mutazioni geni CHD7 e SEMA3E	NGS	CHARGE	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene CHD7	MLPA	MLPA-CHD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Alagille			
Mutazioni geni JAG1 e NOTCH2	NGS	ALAG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene JAG1	MLPA	MLPA-JAG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Hajdu Cheney			
Mutazioni esone 34 gene NOTCH2	sequenziamento	NOT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Cornelia de Lange			
Mutazioni geni NIPBL, SMC1A, RAD21, SMC3, HDAC8	NGS	CDL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene NIPBL	MLPA	MLPA-NIP	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Sindrome di Sotos			
Mutazioni geni NSD1 e NFIX	NGS	SOT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione NSD1	MLPA	MLPA-NSD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Weaver			
Mutazioni gene EZH2	sequenziamento o NGS	EZH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Rieger Axenfeld-Rieger syndrome			
Mutazioni gene FOXC1	sequenziamento	FOXC1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene PITX2	sequenziamento	PITX2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Malattie muscolari e neuromuscolari			
Distrofia Miotonica di Steinert			
Mutazione-espansione al locus DM1	microsatelliti	DM	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x1
Mutazione-espansione al locus DM1, long PCR e dimensionamento espansione	microsatelliti		91.29.2x1/91.29.4x1
Distrofia muscolare di Duchenne-Becker			
Delezione 79 esoni gene DMD	MLPA	MLPA-DB	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Mutazioni gene DMD	NGS	DMD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)			
Delezione esoni 7 e 8 gene SMN1	MLPA	SMA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Atrofia Spinobulbare (SBMA) – Sindrome di Kennedy			
Espansione triplette CAG gene AR	microsatelliti	SK	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2

Distrofie dei cingoli			
Mutazioni 14 geni: LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, SGCA, SGCB, TCAP, FKRP, ANO5, FKTN, GAA, SMCHD1, EMD	NGS	NGS-LGMD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Mutazioni gene DYSF (dysferlina)	NGS	DYSF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene DYSF (dysferlina)	MLPA	MLPA-DYSF	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione gene CAPN3 (calpaina)	MLPA	MLPA-CAPN3	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione geni SGCA, SGCB, SGCD, SGCG e FKRP	MLPA	MLPA-SGC	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione gene ANO5 (anoctamina)	MLPA	MLPA-ANO5	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Mutazioni gene DMD	NGS	DMD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene LMNA	NGS	LMNA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Malattia di Pompe			
Mutazioni gene GAA (ALPHA-1,4-GLUCOSIDASE) Glycogen storage disease II	NGS	GAA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene GAA (ALPHA-1,4-GLUCOSIDASE) Glycogen storage disease II	MLPA	MLPA-GAA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Distrofia facio scapolo omerale 2			
Mutazioni gene SMCHD1	NGS	SMCHD1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Distrofia muscolare di Emery-Dreyfuss			
Mutazioni gene EMD	NGS	EMD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)			
Mutazioni 20 geni: SOD1, TARDBP, FUS, VCP, OPTN, ANG, UBQLN2, TUBA4A, SPG11, ALS2, DCTN1, FIG4, HNRNPA1, PFN1, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, TBK1, VAPB, SETX	NGS	NGS-SLA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni gene SOD1	NGS	SOD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene TARDBP	NGS	TAR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene FUS	NGS	FUS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Ricerca espansione esanucleotide gene c9ORF	Random-primed PCR	C9ORF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Encefalomiopatia mitocondriale e Oftalmoplegia esterna progressiva			
Mutazioni 29 geni: POLG, C10ORF2, TYMP, POLG2, SLC25A4, TK2, MPV17, RRM2B, DGUOK, OPA1, AARS2, DARS2, SURF1, MGME1, COQ8A, NDUFAF1, SDHAF1, COQ7, DNA2, FBXL4, SUCLA2, SUCLG1, TFAM, MTFMT, EARS2, RARS2, ENDOG, ECHS1, SPG7	NGS	NGS-MY	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni gene POLG	NGS	POLG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni POLG, POLG2, C10ORF2 e SLC25A4	MLPA	MLPA-POLG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Miopatie metaboliche			
Mutazioni 17 geni: ACADVL, AGL, AMPD1, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GBE1, GYS1, GYS2, LDHA, PFKM, PGK1, PHKA1, PNPLA2, PYGM, SLC22A5	NGS	NGS-MMET	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Mutazioni gene CPT2 (deficit di carnitil-palmitoil transferasi)	NGS	CPT2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene AMPD1 (adenosina monofosfato (AMP) deaminasi), MAD (miopatia dovuta a deficit di mioadenilato deaminasi)	NGS	MAD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene PYGM (glicogenosi V) MYOPHOSPHORYLASE, McArdle disease	NGS	PYGM	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Miopatie vacuolari/miofibrillari			

Mutazioni 18 geni: BAG3, CASQ1, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, GNE, LAMP2, LDB3, MYH2, MYH7, MYOT, ORAI1, STIM1, TIA1, TNPO3, TRIM32	NGS	NGS-MVAC	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Miopatia congenita 'central core'			
Mutazioni gene RYR1	NGS	RYR1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Miopatie congenite			
Mutazioni 14 geni: SEPN1, BIN1, MTM1, NEB, ACTA1, MYPN, KBTBD13, DNM2, LMOD3, TPM2, TPM3, MYH2, MYH7, RYR1	NGS	NGS-MCON	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Malattie neurologiche			
Distonia da torsione idiopatica			
Mutazione nota esone 5 gene DYT1 (c.907_909delGAG)	sequenziamento	D1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Distonia DOPA-sensibile (DYT5)			
Mutazioni gene GCH1	sequenziamento	D2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene GCH1	MLPA	MLPA-GCH1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Distonia Mioclonica (DYT11)			
Mutazioni gene SGCE	sequenziamento	D3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene SGCE	MLPA	MLPA-SGCE	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione (HNPP)			
Delezione regione 17p12	MLPA	MLPA-CMT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene PMP22	sequenziamento o NGS	NGS-HNPP	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene MPZ	sequenziamento o NGS		
Mutazioni gene DNM2	NGS		
Mutazioni gene HSPB8	NGS		
Neuropatie sensitivo-motorie/CMT1/CMT2			
Mutazioni 44 geni associati a neuropatia: AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, AT1L1, ATP1A1, BSCL2, COA7, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HINT1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LITAF, LMNA, LRSAM1, MFN2, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22, PRDM12, PRX, RAB7A, SBF2, SH3TC2, SPG11, TRPV4, YARS	NGS	NGS-CMT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT1)			
Duplicazione regione 17p12	MLPA	MLPA-CMT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni 7 geni: PMP22, MPZ, GJB1, LITAF, NEFL, EGR2, DNM2	NGS	NGS-CMT1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT2)			
Mutazioni 9 geni: DNM2, GARS, GDAP1, HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL		NGS-CMT1	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni CMT2		MLPA-CMT2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2

Polineuropatia amiloide da transtiretina			
Mutazioni gene TTR	sequenziamento	ttr	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
SMA distali			
Mutazioni SMA distali 13 geni:AARS, ATP7A, BICD2, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5	NGS	NGS-SD	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x15
Paraparesi Spastica Ereditaria			
Mutazioni geni ad ereditarietà dominante (16 geni): SPG3A, SPG4, SPG10, SPG31, RTN2 (SPG12), REEP2 (SPG72), KIF1A (SPG30), VAMP1, KIAA0196 (SPG8), ZFYVE27 (SPG33), SLC33A1 (SPG42), NIPA1 (SPG6), HSPD1 (SPG13), CPT1C, BSCL2 (SPG17), ALDH18A1 (SPG9)	NGS	NGS-HSPD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Mutazioni geni ad ereditarietà recessiva (42 geni): ALDH18A1 (SPG9), ALS2, AMPD2 (SPG63), AP4B1 (SPG47), AP4E1 (SPG51), AP4M1 (SPG50), AP4S1 (SPG52), AP5Z1 (SPG48), ARL6IP1 (SPG61), ARSI (SPG66), ATP13A2, B4GALNT1 (SPG26), C19ORF12 (SPG43), C12ORF65 (SPG55), CCT5, CYP2U1 (SPG49), CYP7B1 (SPG5A), DDHD1 (SPG28), DDHD2 (SPG54), ENTPD1 (SPG64), ERLIN1 (SPG62), ERLIN2 (SPG18), EXOSC3, FA2H (SPG35), GBA2 (SPG46), GJC2 (SPG44), IBA57, KIF1A (SPG30), KIF1C (SPG58), MAG, NT5C2 (SPG65), PNPLA6 (SPG39), REEP2 (SPG72), SACS, KIAA1840 (SPG11), SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG (SPG57), VPS37A (SPG53), ZFYVE26 (SPG15)	NGS	NGS-HSPR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni geni ad ereditarietà X-linked (5 geni): ABCD1, KDM5C, L1CAM (SPG1), PLP1 (SPG2), SLC16A2	NGS	NGS-HSPX	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni SPG4 e SPG3A	MLPA	MLPA-HSP	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione geni SPG7 e SPG31	MLPA	MLPA-HSP2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Lissencefalia di tipo 1 e Sindrome di Miller-Dieker			
Mutazioni gene LIS1	sequenziamento	LIS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene DCX	sequenziamento	DCX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Parkinson ereditario giovanile			
Mutazioni 17 geni: ATP13A2, CHCHD2, DNAJC6, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK2, PARK7 (DJ1), PINK1, PLA2G6, POLG, PRKRA, SNCA, SYNJ1, UCHL1, VPS13C, VPS35	NGS	NGS-PARK	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x15
Delezione/duplicazione geni PARK2, PINK1, DJ1, SNCA	MLPA	MLPA-PK	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x4
Parkinson ad ereditarietà autosomica dominante			
Mutazioni gene LRRK2 (esone 41)	sequenziamento	LRRK2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Malattia di Parkinson			
Mutazioni gene GBA (esoni 8, 9, 10, 11)	sequenziamento	GBA	91.36.1x1/91.36.5x1//91.30.3x7
Malattia di Gaucher			
Mutazioni gene GBA	NGS	GBA	91.36.1x1/91.36.5x1//91.30.3x7
Disturbi cognitivi (demenze)			
Mutazioni 11 geni:APP, PSEN1, PSEN2, SNCB, GRN, MAPT, CHMP2B, PRNP, TARDBP, FUS, APO-E	NGS	NGS-DEM	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Miopia mitocondriale			
Mutazioni DNA mitocondriale	NGS	NGS-MTDNA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23

Mutazioni 22 tRNA DNA mitocondriale	sequenziamento	22TRNA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni del DNA mitocondriale	LONG RANGE PCR e elettroforesi su gel agarosio	delmtDNA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.02x2
Sindrome MELAS			
Mutazioni geni MT-TL1, MT-TL2, MT-CYB	sequenziamento	MELAS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x6
Sindrome MERRF			
Mutazioni geni MT-TK	sequenziamento	MERRF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Sindrome NARP			
Mutazioni geni MT-ATP6	sequenziamento	NARP	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Sindrome Leber/LHON			
Mutazioni geni MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	sequenziamento	LEBER	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3
Ictus			
Mutazioni 20 geni: GLA, NOTCH3, FBN1, HTRA1, CTSA, LMNB1, CSF1R, TREX1, SLC2A10, SMAD3, APP, TGFB2, TGFB1, TGFB2, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2	NGS	NGS-ICTUS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni gene NOTCH3	NGS	NO3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene FBN1	NGS	FBN1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene GLA	sequenziamento	FB	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni NOTCH3, LMNB1, PLP1	MLPA	MLPA-ICTUS	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione geni FBN1, TGBR2	MLPA	MLPA-ICTUS2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Atassie			
Mutazioni 26 geni: POLG, OPA1, SPG7, C10ORF2, FXN, ATM, APTX, SETX, TTPA, SACS, SIL1, NPC1, NPC2, ANO10, PHYH, CYP27A1, SYNE1, AFG3L2, ADCK3, CACNA1A, CACNA1G, ATP1A3, SPTBN2, PRKCG, ITPR1, KCNA2	NGS	NGS-ATA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni gene SPG7	NGS	SPG7	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene POLG	NGS	POLG	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Epilessia			
Mutazioni 40 geni: ATP1A1, CACNA1A, CAMK2A, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2B, EEF1A2, FGF12, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, IQSEC2, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, KIAA2022, MEF2C, MECP2, PCDH19, PIGA, PNKP, PNPO, PRRT2, QARS, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC6A1	NGS	NGS-EPI	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Sordità ereditarie			
Sordità non sindromiche			
Mutazioni 37 geni: COL11A2, GJB2, GJB6, MYO6, MYO7A, TECTA, TMC1, BSND, CDH23, ESRRB, GIPC3, ILDR1, LOXHD1, MYO15A, OTOF, PCDH15, PJVK, SLC26A4, TMPRSS3, TRIOBP, USH1C, WHRN, ACTG1, COCH, COL11A1, EYA4, GJB3, KCNQ4, MYH9, SIX1, WFS1, POU3F4, PRPS1, FOXH1, KCNJ10, EYA1, SIX5	NGS	NGS-OTO	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Mutazioni gene GJB2 (connessina 26)	sequenziamento	CX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3

Mutazioni gene GJB6 (connessina 30)	sequenziamento	CX1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3
Mutazione mitocondriale A1555G	sequenziamento	MY	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Delezioni geni GJB2-GJB6, IVS+1G>A GJB2, del 309kb GJB6	MLPA	MLPA-CX	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Pendred			
Mutazioni gene SLC26A4	NGS	PND	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene FOXI1	NGS	FOXI1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Mutazioni gene KCNJ10	NGS	KCNJ10	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Sordità neurosensoriale mitocondriale non sindromica			
Mutazioni geni MT-RNR1, MT-TL1, MT-TS1	sequenziamento	SORDITA MT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3
Malattie apparato respiratorio			
Fibrosi Cistica			
Primo livello: ricerca mutazioni note (67 varianti patogenetiche) + eventuale analisi PolyT e TG	microsatelliti	FC1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Primo livello: ricerca mutazioni note (361 varianti patogenetiche) + eventuale analisi PolyT e TG	NGS	NGS-FC1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x2
Delezione gene CFTR	MLPA	MLPA-FC	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Secondo e terzo livello: gene CFTR completo e delezioni/duplicazioni	NGS	CF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Discinesia ciliare primaria (compresa Sindrome di Kartagener)		DCP	
Delezione gene DNAI1	MLPA	MLPA-I1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione gene DNAH5	MLPA	MLPA-H5	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni 51 geni: DNAH5, DNAI2, DNAI1, TXNDC3, DNAL1, ARMC4, CCDC114, CCDC151, LRRC6, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, CCDC103, ZMYND10, DNAAF5, SPAG1, C21ORF59, CCDC39, CCDC40, RSPH9, RSPH4A, RSPH3, HYDIN, DNAH11, RSPH1, CCDC164, CCDC65, GAS8, CCNO, MCIDAS, TTC25, PIH1D3, DNAJB13, DNAH1, STK36, DNAH8, RPGR, OFD1, DNAH6, DNAH9, LRRC56, GAS2L2, FOXJ1, C11ORF70, TTC12, CFAP221, NME5, SPEF2, CFAP57, NEK10	NGS	NGS-DCP	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Malattie apparato endocrino			
Sindrome di Kallmann			
Delezione/duplicazione gene KAL1	MLPA	MLPA-KAL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione/duplicazione gene FGFR1	MLPA	MLPA-KAL2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni geni KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2	NGS	NGS-KAL1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni geni CHD7, GNRHR, GNRH1, FGF8, TAC3, KISS1, KISS1R, TACR3	NGS	NGS-KAL2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni geni KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2, CHD7, GNRHR, GNRH1, FGF8, TAC3, KISS1, KISS1R, TACR3	NGS	NGS-KAL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Ipercalcemia Ipocalciurica Familiare (FHH)			
Mutazioni geni CASR, AP2S1, GNA11	NGS	FHH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene CASR	MLPA	MLPA-CASR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene CASR (tipo I)	NGS	CASR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene AP2S1 (tipo II)	NGS	AP2S1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene GNA11 (tipo III)	NGS	GNA11	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Neoplasia Endocrina Multipla (MEN)			
Mutazioni geni MEN1 e CDKN1B	NGS	MEN	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7

Delezione/duplicazione gene MEN1	MLPA	MLPA-MEN1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione/duplicazione gene CDKN1B	MLPA	MLPA-CDKN1B	
Mutazioni gene MEN1 (tipo 1)	NGS	MEN1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene CDKN1B (tipo 4)	NGS	CDKN1B	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Iperparatiroidismo			
Mutazioni geni AIRE, CASR, GCM2, GNA11, PTH, GATA3, GNAS, STX16, TBCE	NGS	NGS-IPO	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni/duplicazioni locus GNAS e stato di metilazione	MLPA	GNAS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Iperparatiroidismo			
Mutazioni geni MEN1, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CDC73, GCM2, CASR, AIP	NGS	NGS-IPER	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene CDC73	MLPA	MLPA-CDC73	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Disordini del differenziamento sessuale (DSD) ed infertilità			
Mutazioni 34 geni: CBX2, DHH, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, SOX9, SRY, WT1, AMH, AMHR2, AR, CYP17A1, HSD3B2, STAR, POR, CYP11B1, HSD17B3, MAMLD1, SRD5A2, BMP15, WNT4, DMRT1, GATA4, LHCGR, CYP11A1, CYB5A, CYP19A1, AKR1C2, ARX, ATRX, DHX37, PPP1R12A, RSPO1, ZFPM2	NGS	NGS-DSD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Delezioni/duplicazioni geni NR5A1, SOX9, WNT4, NR0B1	MLPA	MLPA-SF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezioni/duplicazioni geni SRD5A2, DMRT1, CYP17A1, HSD17B3	MLPA	MLPA-RD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
46,XY DSD da Insensibilità parziale e completa agli androgeni			
Mutazioni gene AR esoni 1-8 (sequenziamento)	NGS	RA1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
46,XY DSD da deficit di 5 alfa-reduttasi			
Mutazioni gene SRD5A2	NGS	RD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni/duplicazioni gene SRD5A2	MLPA	MLPA-RD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
46,XY DSD da deficit di HSD17B3			
Mutazioni gene HSD17B3	NGS	HSD17	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni/duplicazioni gene HSD17B3	MLPA	MLPA-RD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
46,XY DSD da deficit di 17,20-Lyasi			
Mutazioni gene CYP17A1	NGS	CYP17A1	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezioni/duplicazioni gene CYP17A1	MLPA	MLPA-RD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Iperplasia surrenale congenita (CAH)			
Mutazioni geni POR, CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR	NGS	NGS-DSD1	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Iperplasia surrenale congenita (CAH) da deficit di 21-idrossilasi (CYP21A2)	sequenziamento	CYP21A2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene CYP21A2 (MLPA)	MLPA	MLPA-CAH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
46,XY DSD da Mutazioni del gene LHCGR (LHR) e ipoplasia delle cellule di Leydig tipo 1 e 2			
Mutazioni gene recettore LH (LHR-LHCGR)	sequenziamento	LHR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
MicroDelezioni del cromosoma Y			
Microdelezioni cromosoma Y (AZFa, AZFb, ed AZFc)	microsatelliti	Y	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.3x2
Gene FSHR			
Polimorfismi recettore FSH (FSH elevato, ridotta fertilità)	sequenziamento	FSHR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Insufficienza Ovarica Prematura (POI)			

Mutazioni 20 geni: BMP15, DIAPH2, FIGLA, FOXL2, FOXO3, FSHR, GDF9, HFM1, INHA, LARS2, LHCGR, MCM8, MCM9, NANOS3, NOBOX, NR5A1, PGRMC1, POF1B, STAG3, SYCE1	NGS	NGS-POF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x23
Malattie metaboliche			
Malattia di Fabry			
Mutazioni gene α GAL	sequenziamento	FB	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene GAL	MLPA	MLPA-FB	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Gilbert			
numero ripetizioni (ta) promotore gene UGT1A1	microsatelliti	GIL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x1
Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 2 (MODY2) e 3 (MODY3)			
Mutazioni geni GCK e HNF1 alfa	NGS	NGS-MODY	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni GCK e HNF1 alfa	MLPA	MLPA-MODY	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Varie			
Ipotiroidismo non autoimmune			
Mutazioni gene recettore TSH	sequenziamento	TSHR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Ittiosi recessiva legata all'X			
Delezione/duplicazione gene STS	MLPA	STS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Suscettibilità alla dermatite atopica			
Varianti R501X e c.2284del gene filagrina (FLG)	sequenziamento	FLG	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x2
Linfedema			
Mutazioni 13 geni: ADAMTS3, CCBE1, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, HGF, KIF11, MET, PTPN14, SOX18, VEGFC	NGS	NGS-LINF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Blefarofimosi - epicanto inverso - ptosi (BPES1 e BPES2)			
Mutazioni gene FOXL2	sequenziamento	FOXL2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione gene FOXL2	MLPA	MLPA-FOXL2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Ipofosfatasia - Malattia di Rathburn- Odontoipofosfatasia			
Mutazioni gene ALPL	sequenziamento	ALPL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Labiopalatoschisi			
Mutazioni gene IRF6	sequenziamento	IRF6	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Displasie scheletriche			
Acondroplasia, ipocondroplasia e displasia tanatoforica			
Mutazioni gene FGFR3	sequenziamento o NGS	FGFR3	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Sindrome di Apert, Crouzon e Pfeiffer			
Mutazioni gene FGFR2	sequenziamento o NGS	FGFR2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Rachitismo ipofosfatemico			
Mutazioni geni PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5	NGS	RACH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni PHEX e FGF23	MLPA	MLPA-PH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Calcinosi Tumorale Familiare			
Delezione/duplicazione gene FGF23	MLPA	MLPA-PH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene FGF23	sequenziamento	FGF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Malattia di Dent, tipo 1			

Mutazioni gene CLCN5	NGS	CLCN5	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Rachitismo vitamina D dipendente tipo I			
Mutazioni gene CYP27B1	NGS	VD1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Rachitismo vitamina D dipendente tipo II			
Mutazioni gene VDR	NGS	VD2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Ipercalcemia infantile			
Mutazioni geni CYP24A1, SLC34A1	NGS	CYP24A1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Bassa statura idiopatica			
Mutazioni gene SHOX	sequenziamento o NGS	SH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x2
Delezione/duplicazione gene SHOX	MLPA	MLPA-SH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni geni GHR, IGF1, IGF1R	NGS	NGS-GH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene GHR	sequenziamento	GHR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene IGF1	sequenziamento	IGF1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Mutazioni gene IGF1R	sequenziamento	IGF1R	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Osteogenesi imperfetta			
Delezione/duplicazione gene COL1A1	MLPA	MLPA-COL1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione/duplicazione gene COL1A2	MLPA	MLPA-COL2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni geni COL1A1, COL1A2, IFITM5, BMP1, CRTAP, FKBP10, LEPRE1, PPIB, SERPINH1, WNT1, SERPINF1, SP7	NGS	NGS-OI	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Osteoporosi			
Mutazioni geni ANO5, CASR, CLCN5, GNAS, LRP5, MMP2, TNFRSF11A	NGS	NGS-OP	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Ehlers-Danlos			
Mutazioni geni COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, ADAMTS2, B4GALT7, B3GALT6, C1R, CHST14, DSE, FKBP14, ZNF469, PRDM5, SLC39A13, COL1A1, COL1A2	NGS	NGS-ED	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Sindrome Loeys-Dietz			
Mutazioni geni TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3	NGS	NGS-LD	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Stickler			
Mutazioni geni COL2A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2	NGS	NGS-ST	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)			
Mutazioni gene NOTCH3	NGS	NO3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Sindrome di Marfan			
Mutazioni gene FBN1	NGS	FBN	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione/duplicazione geni FBN1 e TGFBR2	MLPA	MLPA-ICTUS	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Delezione/duplicazione geni FBN1 e TGFBR2	MLPA	MLPA-ICTUS2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Connettivopatie varie			
Mutazioni geni GORAB, ACTA2, BGN, MYH11, MYLK, PRKG1, LOX, SKI, PLOD2, PLOD3, ABCC6, ANTXR2, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTSL4, CBS, LTBP2, ATP6V0A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, PYCR1, B3GAT3, CHST3, FLNB, IMPAD1, KIF22, CANT1, PAPSS2, SLC26A2, FLG	NGS	NGS-AA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7/15/23
Altre			
Chimerismo nei trapianti			

16 microsatelliti	microsatelliti	CHIM	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Contaminazione materna			
16 microsatelliti	microsatelliti	PF	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Trisomie su liquido amniotico e villo coriale			
Microsatelliti	microsatelliti	TS	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Estrazione DNA		M	91.36.1x1/91.36.5x1
Paragangliomi/Feocromocitoma			
Mutazioni geni SDHB, SDHC, SDHD, VHL, SDHA, SDHAF2	NGS	PGL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni geni SDHD, SDHB, SDHC	MLPA	MLPA-SDH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezione gene VHL	MLPA	MLPA-VHL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Von Hippel-Lindau			
Mutazioni gene VHL	sequenziamento	VHL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x2
Delezione gene VHL	MLPA	MLPA-VHL	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazione nota			
Mutazione nota per qualsiasi gene richiesto	sequenziamento	MUT	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Esoma clinico			
Pannello di geni filtrato	NGS	ESOMA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Genetica Oncologica			
Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio			
Mutazioni e delezioni geni BRCA1 e BRCA2	NGS e MLPA	89.01	91.30.A
Mutazione nota geni BRCA1 e BRCA2	sequenziamento	MUT-NOTA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Mutazioni gene BRCA1	NGS	BRCA1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione gene BRCA1	MLPA	MLPA-BRCA1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene BRCA2	NGS	BRCA2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione gene BRCA2	MLPA	MLPA-BRCA2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene P53	NGS	P53	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione gene P53	MLPA	MLPA-P53	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene CDH1	NGS	CDH1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezione gene CDH1	MLPA	MLPA-CDH1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene PTEN	NGS	PTEN	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni gene PTEN	MLPA	MLPA-PTEN	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene PALB2	NGS	PALB2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x7
Delezioni gene PALB2	MLPA	MLPA-PALB2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni geni ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	NGS	BR3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x15
Delezioni/amplificazioni geni ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	NGS e MLPA	MLPA-BR3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x15
Mutazione nota geni, BRIP1, ATM, CHEK2, BARD1, RAD51D, RAD51C, RAD50, MRE11	sequenziamento	MUT-BR3	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Delezioni/amplificazioni gene ATM	MLPA	MLPA-ATM	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x4
Delezioni/amplificazioni gene CHEK2	MLPA	MLPA-CHEK2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2

Analisi RNA di BRCA1	RT-PCR e NGS	RNA-BRCA1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3
Analisi RNA di BRCA2	RT-PCR e sequenziamento	RNA-BRCA2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x3
Tumori pancreas			
Mutazioni e delezioni geni BRCA1 e BRCA2	NGS e MLPA	89.01	codice regionale 8901
Tumori ereditari del colon			
Geni MMR (Mismatch Repair Deficiency) - Sindrome di Lynch			
Mutazioni geni MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	NGS	NGS-MMR	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezioni/duplicazioni geni MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2	MLPA	MLPA-MMR	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x6
Mutazione nota in uno dei geni MLH1, MSH2 o MSH6	sequenziamento	MUT-NOTA	91.36.1x1/91.36.5x1/91.30.3x1
Mutazioni gene MLH1	NGS	MLH1	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni gene MLH1	MLPA	MLPA-MLH1	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene MSH2	NGS	MSH2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni gene MSH2	MLPA	MLPA-MSH2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene MSH6	NGS	MSH6	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni gene MSH6	MLPA	MLPA-MSH6	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene PMS2	NGS	PMS2	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni gene PMS2	MLPA	MLPA-PMS2	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Poliposi adenomatosa familiare (FAP e AFAP)			
Mutazioni gene APC	NGS	APC	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni gene APC e GREM1	MLPA	MLPA-APC	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Mutazioni gene MUTYH	NGS	MUTYH	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione/duplicazioni geni MUTYH e GREM1	MLPA	MLPA-MUTYH	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Delezioni/duplicazioni geni BMPR1A, PTEN, SMAD4	MLPA	MLPA-JPS	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Sindrome di Peutz-Jeghers			
Mutazioni gene STK11	NGS	STK11	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezioni gene STK11	MLPA	MLPA-STK	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.29.2x2
Sindrome di Gardner			
Mutazioni gene APC	NGS	APC	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione gene APC	MLPA	MLPA-APC	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Turcot			
Mutazioni gene APC	NGS	APC	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione gene APC	MLPA	MLPA-APC	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Sindrome di Cowden			
Mutazioni gene PTEN	NGS	PTEN	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezioni gene PTEN	MLPA	MLPA-PTEN	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2
Tumore di Wilms (nefroblastoma)			
Mutazioni gene WT1	NGS	WT1	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Sindrome di Li-Fraumeni			
Mutazioni gene P53	NGS	P53	91.36.1x1/91.36.5x1/ 91.30.3x7
Delezione gene P53	MLPA	MLPA-P53	91.36.1x1/91.36.5x1/91.29.2x2