

Catalogo delle prestazioni SVD

ELENCO PRESTAZIONI S.V.D. GENETICA MOLECOLARE (DIRETTORE: Dott.ssa M. A. Caligo) - Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana (Rev.11 del 21/07/2023)					
ESAME	GENI	RICERCA DI	TECNICA	CAMPIONE BIOLOGICO	*TEMPI DI REFERTAZIONE
GENETICA MOLECOLARE PRENATALE E POSTNATALE					
Sindrome dell'X-fragile POI (Premature Ovarian Insufficiency)	<i>FMR1</i>	espansione triplette e metilazione promotore	Repeat primed PCR, test di metilazione e analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	30 gg (urgente 5 gg)
Sindrome dell'X fragile con tremore/atassia (FXTAS)					
Sindrome di Rett	<i>MECP2, CDKL5</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
	<i>MECP2</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Prader-Willi	<i>SNRPN</i>	difetti di metilazione	MS-MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
	regione 15q11-13	delezione paterna	MS-MLPA		
	cromosoma 15	disomia uniparentale materna	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg (urgente 5 gg)
Sindrome di Angelman	<i>SNRPN</i>	difetti di metilazione	MS-MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
	regione 15q11-13	delezione materna			
	cromosoma 15	disomia uniparentale paterna	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg (urgente 5 gg)
	<i>UBE3A</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
	cromosoma 7	disomia uniparentale	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori 	30 gg (urgente 5 gg)

Catalogo delle prestazioni SVD

Sindrome di Silver-Russel	cromosoma 11	disomia uniparentale	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg (urgente 5 gg)
	regione 11p15	difetti di metilazione microdelezioni/microduplicazioni	MS-MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	cromosoma 11	disomia uniparentale	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg (urgente 5 gg)
	regione 11p15	difetti di metilazione microdelezioni/microduplicazioni	MS-MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
	<i>CDKN1C</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
	<i>NSD1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Disomia uniparentale del cromosoma 14	cromosoma 14	disomia uniparentale	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg
Ritardo mentale alfa talassemia X-linked	ATRX	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Williams (Williams-Beuren)	regione 7q11.23	delezione	analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA + 3ml sangue EDTA genitori	30 gg
	<i>Elastina</i>		MLPA	3 ml sangue EDTA	
			analisi di frammenti	• 3 ml sangue EDTA + 3 ml sangue EDTA genitori	

Catalogo delle prestazioni SVD

Sindrome di Di George	regione 22q11.2	delezione	MLPA	<p>3 ml sangue EDTA</p> <ul style="list-style-type: none"> Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA dei genitori Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA dei genitori 	30 gg (urgente 5 gg)
	<i>TBX1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
Sindrome di Noonan e RASopatie	<i>BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	<p>3 ml sangue EDTA</p> <ul style="list-style-type: none"> Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	120 gg
Disturbo sindrome di Noonan-simile con leucemia mielomonocitica giovanile	<i>CBL</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Legius (sindrome NF1-simile)	<i>SPRED1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen	<i>SHOC2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome neurofibromatosi-Noonan	<i>NF1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Leopard	<i>PTPN11, RAF1, BRAF</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome cardiofaciocardica	<i>BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Costello	<i>HRAS</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
Neurofibromatosi tipo 1	<i>NF1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di CHARGE	<i>CHD7, SEMA3E</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>CHD7</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Alagille	<i>JAG1, NOTCH2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>JAG1</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Hajdu Cheney	<i>NOTCH2 (esone 34)</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome Cornelia de Lange	<i>NIPBL, SMC1L1, RAD21, SMC3, HDAC8</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>NIPBL</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Sindrome di Sotos	<i>NSD1, NFIX</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>NSD1</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Weaver	<i>EZH2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Rieger Axenfeld-Rieger	<i>FOXC1, PITX2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
Distrofia miotonica di Steinert	<i>DMI</i>	espansione triplette	analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA	30 gg
			90 gg		
Distrofia muscolare di Duchenne-Becker	<i>DMD</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	3 ml sangue EDTA	60 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
Atrofia muscolare spinale (SMA)	<i>SMN1</i> (esoni 7 e 8), <i>SMN2</i> (esoni 7 e 8)	numero di copie	MLPA	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	30 gg (urgente 5 gg)
Atrofia Spinobulbare (SBMA) – Sindrome di Kennedy	<i>AR</i>	espansione triplette	analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA	60 gg
	<i>AR</i> (esone 1)	espansione triplette	sequenziamento (Sanger)		
Distrofie dei cingoli	<i>LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, SGCA, SGCB, TCAP, FKRP, ANO5, FKTN, GAA, SMCHD1, EMD</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>CAPN3, DYSF, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP, ANO5, GAA</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Malattia di Pompe	<i>GAA</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Distrofia facio scapolo omerale 2	<i>SMCHD1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Distrofia muscolare di Emery-Dreyfuss	<i>EMD</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Sclerosi laterale amiotrofica (SLA)	<i>SOD1, TARDBP, FUS, VCP, OPTN, ANG, UBQLN2, TUBA4A, SPG11, ALS2, DCTN1, FIG4, HNRNPA1, PFN1, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, TBK1, VAPB, SETX</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>C9ORF72</i>	espansione intronica	analisi di frammenti		
Disturbi cognitivi (demenze)	<i>APP, PSEN1, PSEN2, SNCB, GRN, MAPT, CHMP2B, PRNP, TARDBP, FUS, APO-E</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3ml sangue EDTA	120 gg
Encefalomiopatia mitocondriale	<i>POLG, OPA1, C10ORF2, TYMP, POLG2, SLC25A4, TK2, MPV17, RRM2B, DGUOK, SPG7</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>POLG, C10ORF2, POLG2, SLC25A4</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Oftalmoplegia esterna progressiva	<i>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</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>POLG, C10ORF2, POLG2, SLC25A4</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Miopatie metaboliche	<i>ACADVL, AGL, AMPD1, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GBE1, GYS1, GYS2, LDHA, PFKM, PGK1, PHKA1, PNPLA2, PYGM, SLC22A5</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Deficit di carnitil-palmitoil transferasi	<i>CPT2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Miopatia dovuta a deficit di mioadenilato deaminasi	<i>AMPD1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Glicogenosi V (McArdle disease)	<i>PYGM</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Miopatie vacuolari/miofibrillari	<i>BAG3, CASQ1, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, GNE, LAMP2, LDB3, MYH2, MYH7, MYOT, ORAI1, STIM1, TIA1, TNPO3, TRIM32</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Miopatia congenita 'central core'	<i>RYR1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Miopatie congenite	<i>SEPNI, BIN1, MTM1, NEB, ACTA1, MYPN, KBTBD13, DNM2, LMOD3, TPM2, TPM3, MYH2, MYH7, RYR1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Distonia da torsione idiopatica (DYT1)	<i>DYT1 (c.907_909delGAG)</i>	mutazione nota	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
Distonia DOPA-sensibile (DYT5)	<i>GCHI</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Distonia Mioclonica (DYT11)	<i>SGCE</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione (HNPP)	regione 17p12	delezione	MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
	<i>PMP22, MPZ, DNM2, HSPB8</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Neuropatie sensitivo-motorie/CMT1/CMT2	<i>MFN2, LMNA, MPZ, FIG4, GARS, HSPB1, NEFL, GDAP1, NDRG1, EGR2, HSPB8, LITAF, PMP22, DNM2, PRX, GJB1, SH3TC2, IGHMBP2, LRSAM1, FGD4, AARS, TRPV4, KIF5A, SBF2, SPTLC2, MTMR2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT1)	regione 17p12	uplicazione	MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
	<i>PMP22, MPZ, CX32, LITAF, NEFL, EGR2, DNM2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT2)	<i>DNM2, GARS, GDAP1, HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		30 gg
Polineuropatia amiloide da transtiretina	<i>TTR</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
SMA distali	<i>HSPB3, DCTN1, BSCL2, PLEKHG5, DNAJB2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, AARS</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Paraparesi Spastica Ereditaria dominante (16 geni)	<i>SPG3A, SPG4, SPG10, SPG31, RTN2, REEP2, KIF1A, VAMP1, KIAA0196, ZFYVE27, SLC33A1, NIPA1, HSPD1, CPT1C, BSCL2, ALDH18A1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		

Catalogo delle prestazioni SVD

Paraparesi Spastica Ereditaria recessiva (42 geni)	<i>ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATP13A2, B4GALNT1, C19ORF12, C12ORF65, CCT5, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTP2, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FAD2H, GBA2, EGJC2, IBA57, KIF1A, KIF1C, MAG, NT5C2, PNPLA6, REEP2, SACS, KIAA1840, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, VPS37A, ZFYVE26</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Paraparesi Spastica Ereditaria X-linked (5 geni)	<i>ABCD1, KDM5C, LICAM, PLP1, SLC16A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Paraparesi Spastica Ereditaria	<i>SPG4, SPG3A, SPG7, SPG31</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Lissencefalia di tipo 1 (Sindrome di Miller-Dieker)	<i>LIS1, DCX</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
Malattia di Parkinson	<i>GBA (esoni 8, 9, 10, 11)</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
Malattia di Parkinson ad ereditarietà autosomica dominante	<i>LRRK2 (esone 41)</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
Parkinson ereditario giovanile	<i>PARK2, PINK1, SNCA, PARK7, UCHL1, DNAJC6, FBXO7, PLA2G6, PRKRA, SINJ1, LRRK2, VPS35, ATP13A2, CHCHD2, DNAJC13, VPS13C, LRP10, GBA, POLG</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>PARK2, PINK1, DJI, SCNA</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Malattia di Gaucher	<i>GBA</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	60 gg
Miopatia mitocondriale	<i>22 tRNA DNA mitocondriale</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	frammento biotico, 3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
	<i>DNA mitocondriale</i>	mutazioni puntiformi delezioni	sequenziamento (NGS) Long range PCR e elettroforesi su gel agarosio	frammento biotico, 3 ml sangue EDTA/10 ml urina	60 gg
Sindrome Leber/LHON	<i>MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
Sindrome NARP	<i>MT-ATP6</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
Sindrome MERRF	<i>MT-TK</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
Sindrome MELAS	<i>MT-TL1, MT-TL2, MT-CYB</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
Ictus	<i>GLA, NOTCH3, FBN1, CTSA, LMNB1, CSF1R, TREX1, HTRA1, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, SLC2A10, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB2, APP</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>NOTCH3, LMNB1, PLP1, FBN1, TGBR2</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Atassie	<i>POLG, OPA1, SPG7, C10ORF2, FXN, ATM, APTX, SETX, TTPA, SACS, SIL1, NPC1, NPC2, ANO10, PHYH, CYP17A1, CYP27A1, SYNE1, AFG3L2, ADCK3, CACNA1A, CACNA1G, ATP1A3, SPTBN2, PRKCG, ITPR1, KCNA2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Epilessia	<p><i>ATP1A1, CACN1A1, CAMK2A, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, 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</i></p>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<p><i>GJB2, GJB6, COCH, GJB3, POU3F4</i>, DNA mitocondriale A1555G</p>	mutazioni puntiformi e mutazione nota	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
	<p><i>GJB2, GJB6</i>, del309kb <i>GJB6</i></p>	delezioni/duplicazioni e mutazioni note e delezione nota	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Sordità non sindromiche (ipoacusia)	<i>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, FOXI1, KCNJ10, EYA1, SIX5</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Pendred	<i>SLC26A4, FOXI1, KCNJ10</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sordità neurosensoriale mitocondriale non sindromica	<i>MTRNR1, MT-TL1, MT-TS1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA/10 ml urina	30 gg
Fibrosi cistica	<i>CFTR</i>	Screening 1 livello (67 varianti)	analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	30 gg (urgente 5 gg)
		Screening 1 livello (361 varianti)	sequenziamento (NGS)		120 gg
		Screening 2-3 livello mutazioni puntiformi e delezioni/duplicazioni	sequenziamento (NGS)		120 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Discinesia ciliare primaria (compresa Sindrome di Karatgener)	<i>DNAH5, DNAI2, DNAI1, TXNDC3, DNALI, 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</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>DNAH5, DNAI1</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Kallmann	<i>KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2, CHD7, GNRHR, GNRH1, FGF8, TAC3, KISS1, KISS1R, TACR3</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>KAL1, FGFR1</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Ipercalcemia Ipocalciurica Familiare (FHH)	<i>CASR</i> (tipo I), <i>AP2S1</i> (tipo II), <i>GNA11</i> (tipo III)	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>CASR</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Neoplasia Endocrina Multipla (MEN)	<i>MEN1</i> (tipo1), <i>CDKN1B</i> (tipo 4)	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Ipoparatiroidismo	<i>AIRE, CASR, GCM2, GNA11, PTH, GATA3, GNAS, STX16, TBCE</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>GNAS</i>	difetti di metilazione	MS-MLPA	3 ml sangue EDTA	
Iperparatiroidismo	<i>MEN1, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CDC73, GCM2, CASR, AIP</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>CDC73</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	3 ml sangue EDTA	
Sindrome di Denys-Drash	<i>WT1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Frasier		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
Sindrome nefrosica di tipo 4		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
Disordini del differenziamento sessuale (DSD)	<i>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</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>NR5A1, SOX9, WNT4, NR0B1</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
	<i>SRD5A2, DMRT1, CYP17A1, HSD17B3</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY da insensibilità parziale e completa agli androgeni (Sindrome di Morris)	<i>AR</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 5-alfa-reduttasi 2	<i>SRD5A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		

Catalogo delle prestazioni SVD

deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3	<i>HSD17B3</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	3 ml sangue EDTA	120 gg
Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale da deficit isolato di 17,20-liasi	<i>CYP17A1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Disturbo 46,XY DSD da mutazioni del gene LHCGR	<i>LHCGR</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Ipoplasia delle cellule di Leydig tipo 1 e 2		mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Iperplasia surrenale congenita (CAH)	<i>CYP21A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		120 gg
	<i>HSD3B2, CYP17A1, STAR, POR, CYP11B1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
Infertilità	Regione AZF del cromosoma Y	microdelezioni	analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA	30 gg
Insufficienza Ovarica Prematura (POI)	<i>BMP15, FSHR, FOXL2, NR5A1, FIGLA, DIAPH2, STAG3, MCM8, MCM9, HFM1, LARS2, NOBOX, PGRMC1, GDF9, NANOS3, SYCE1, FOXO3, INHA, LHCGR, POF1B</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Malattia di Fabry	<i>GLA</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Sindrome di Gilbert	<i>UGT1A1</i>	ripetizioni promotore	analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA	30 gg
Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 2 e 3 (MODY2, MODY3)	<i>GCK, HNF1A</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS o Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni			
Ipotiroidismo non autoimmune	<i>TSHR</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Ittiosi recessiva legata all'X	<i>STS</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	3 ml sangue EDTA	30 gg
Suscettibilità alla dermatite atopica	<i>FLG</i> (varianti R501X e c.2284del)	mutazioni note	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Linfedema	<i>ADAMTS3, CCBE1, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, HGF, KIF11, MET, PTPN14, SOX18, VEGFC</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome blefarofimosi-ptosi-epicanto inverso (BPES)	<i>FOXL2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	30 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Iposfosfatasia (Malattia di Rathburn)	<i>ALPL</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
Odontoiipofosfatasia					
Labiopalatoschisi	<i>IRF6</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	90 gg
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>	mutazioni puntiformi e mutazioni note	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Ipocondroplasia					
Displasia tanatoforica					
Sindrome di Apert	<i>FGFR2</i>	mutazioni puntiformi e mutazioni note	sequenziamento (NGS o Sanger)	3 ml sangue EDTA	90/120 gg
Malattia di Crouzon					
Sindrome di Pfeiffer	<i>FGFR2, FGFR1</i>	mutazioni puntiformi e mutazioni note	sequenziamento (NGS o Sanger)	3 ml sangue EDTA	90/120 gg
Rachitismo ipofosfatemico	<i>PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
	<i>PHEX, FGF23</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA		
Calcinosi tumorale familiare	<i>FGF23</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Malattia di Dent, tipo I	<i>CLCN5</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Rachitismo vitamina D dipendente tipo I	<i>CYP27B1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Rachitismo vitamina D dipendente tipo II	<i>VDR</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Ipercalcemia infantile	<i>CYP24A1, SLC34A1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Bassa statura idiopatica e Sindrome di Leri Weill	<i>SHOX, GHR, IGF1, IGF1R</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS o Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
	<i>SHOX</i> e regione PAR	delezioni/duplicazioni	MLPA		
	<i>COL1A1, COL1A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		

Catalogo delle prestazioni SVD

Osteogenesi imperfetta	<i>COL1A1, COL1A2, IFITM5, BMP1, CRTAP, FKBP10, LEPRE1, PPIB, SERPINH1, WNT1, SERPINF1, SP7</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Osteoporosi	<i>ANO5, CASR, CLCN5, GNAS, LRP5, MMP2, TNFRSF11A</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Ehlers-Danlos	<i>COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, ADAMTS2, B4GALT7, B3GALT6, CIR, CHST14, DSE, FKBP14, ZNF469, PRDM5, SLC39A13, COL1A1, COL1A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome Loeys-Dietz	<i>TGFB2, TGFBRI, TGFBRII, SMAD3</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Stickler	<i>COL2A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Sindrome di Marfan	<i>FBN1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Connettivopatie varie	<i>GORAB, ACTA2, BGN, MYH11, MYLK, PRKG1, LOX, SKI, PLOD2, PLOD3, ABCC6, ANTXR2, ACVRI, ADAMTS10, ADAMTSL4, CBS, LTBP2, ATP6V0A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, PYCRI, B3GAT3, CHST3, FLNB, IMPAD1, KIF22, CANT1, PAPSS2, SLC26A2, FLG</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	120 gg
Analisi del chimerismo post trapianto			analisi di frammenti	3 ml sangue EDTA	30 gg (urgente 7 gg)

Catalogo delle prestazioni SVD

Analisi di contaminazione materna			analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	3 gg
Ricerca rapida aneuploidie cromosomiche, QF PCR			analisi di frammenti	<ul style="list-style-type: none"> • 3 ml sangue EDTA • Liquido amniotico: 15ml in provetta da 50ml + 3 ml sangue EDTA della madre • Villi coriali: 15-25 mg in provetta con terreno per raccolta + 3 ml sangue EDTA della madre 	3 gg
Sindrome di Von Hippel-Lindau	<i>VHL</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (Sanger)	3 ml sangue EDTA	60 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Esoma clinico	pannello di geni richiesto	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	180 gg
GENETICA MOLECOLARE ONCOLOGICO					
Paragangliomi/Feocromocitoma	<i>SDHD, SDHB, SDHC, VHL, SDHA, SDHAF2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	3 ml sangue EDTA	90 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio (I livello)	<i>BRCA1, BRCA2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	2 x 3 ml sangue EDTA	60 gg (urgente 20 gg)
		delezioni/duplicazioni	NGS/MLPA		
		analisi RNA	RT-PCR e sequenziamento (NGS/Sanger)	sangue in 2 provette Pax gene	60 gg
Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio (II livello)	<i>PALB2, CDH1, PTEN, TP53</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		
Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio (III livello)	<i>ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	mutazioni puntiformi	NGS/MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	180 gg

Catalogo delle prestazioni SVD

Tumori pancreas	<i>BRCA1, BRCA2</i>	delezioni/duplicazioni		2 x 3 ml sangue EDTA	15 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Sindrome di Lynch (HNPCC)	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>	delezioni/duplicazioni	NGS/MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	150 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Poliposi adenomatosa familiare (FAP e AFAP)	<i>APC, MUTYH</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	150 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Sindrome di Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Sindrome di Gardner	<i>APC</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Sindrome di Turcot	<i>APC</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Sindrome di Cowden	<i>PTEN</i>	delezioni/duplicazioni	MLPA	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)		
Tumore di Wilms (nefroblastoma)	<i>WT1</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
Sindrome di Li-Fraumeni	<i>TP53, MDM2</i>	mutazioni puntiformi	sequenziamento (NGS)	2 x 3 ml sangue EDTA	90 gg
		delezioni/duplicazioni	MLPA		

* E' possibile richiedere l'analisi di un singolo gene contenuto nei pannelli con un tempo di refertazione di 45 gg

** I tempi di refertazione possono subire variazioni se necessari approfondimenti sul paziente o sui familiari