

CATALOGO DELLE PRESTAZIONI

ALLEGATO A_v7

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Cardiologia	Aritmie	ARITMIE	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	62	ABCC9, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DBH, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GATA6, HADHA, HCN4, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH6, MYH7, MYL4, NKX2-5, NOS1AP, NUP155, PKP2, PLN, PPA2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, SLC12A3, TANGO2, TBX5, TECRL, TGFB3, TMEM43, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN	12-14 settimane
Cardiologia	Cardiomiopatia dilatativa	DCM	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	93	ABCC6, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHKB, CHRM2, CPT2, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXO32, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXD4, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL4, NEXN, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RMND1, SCN5A, SLC22A5, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TTN, TTR, VCL, VPS13A. <i>N.B. Su richiesta, è possibile eseguire in service il pannello da 130 geni comprendente anche i 37 geni del DNA mitocondriale.</i>	12-14 settimane
Cardiologia	Cardiomiopatia ipertrofica	HCM	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	55	ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALPK3, APOA1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CBL, COX15, CPT2, CSRP3, DES, ELAC2, EPG5, FBXL4, FHL1, FHOD3, FLNC, FXN, GAA, GLA, GSK3B, HRAS, JPH2, KLHL24, KRAS, LAMP2, MAP2K1, MAP2K2, MIPEP, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MTO1, NDUFAF2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SLC25A4, SOS1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL. <i>N.B. Su richiesta, è possibile eseguire in service il pannello da 92 geni comprendente anche i 37 geni del DNA mitocondriale.</i>	12-14 settimane
Cardiologia	Fibrillazione Atriale	FIBATIR	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	19	CACNB2, GATA6, HCN4, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LMNA, NUP155, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TBX5	12-14 settimane
Cardiologia	Iperlipidemia	IPERLIP	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	20	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Cardiologia	Malformazioni Congenite Strutturali Cardiache	MALCAR	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	125	<i>ABL1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AMMECR1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, B3GAT3, BCOR, BMPR2, BRAF, C12ORF57, C2CD3, CASZ1, CBL, CDK13, CDK9, CDKN1C, CFAP53, CHD4, CHD7, CHRM2, CREBBP, CRELD1, CTC1, DHCR7, DLL4, DOCK6, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK4, ELN, ENG, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FKTN, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXF1, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GJA5, GPC3, HAND1, HAND2, HDAC8, HNRNPK, HOXA1, HRAS, JAG1, KDM6A, KMT2D, KRAS, KYNL, LEFTY2, LZTR1, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MMP21, MYCN, MYO18B, MYRF, NAA15, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NSD1, PITX2, PKD1L1, PLD1, PPP1CB, PRDM6, PRKD1, PTPN11, PUF60, RAB23, RAF1, RBM10, RECQL4, RERE, RIT1, SALL4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SOS1, SOS2, STAG2, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TFAP2B, TGDS, TLL1, TMEM94, TWIST1, ZEB2, ZFPM2, ZIC3</i>	12-14 settimane
Cardiologia	Sindrome del QT-Lungo	QT-LUNGO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	18	<i>AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NOS1AP, SCN5A, SLC12A3, TECRL, TRDN</i>	12-14 settimane
Dermatologia	Pannello xeroderma pigmentoso**	XP	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	9	<i>DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC</i>	30 gg lavorativi
Dermatologia	Sclerosi tuberosa**	ST	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	2	<i>TSC1, TSC2</i>	30 gg lavorativi
Disordini del metabolismo	Disordini ereditari del metabolismo del ferro	DF	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	26	<i>ABCB7, ALAS2, BMP6, C15orf41, CDAN1, CP, FTH1, FTL, GATA1, GBA, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, HSPA9, KIF23, PIGA, SEC23B, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STAB1, STEAP3, TF, TFR2, TMPRSS6</i>	12-14 settimane
Disordini del metabolismo	Emocromatosi di tipo I - Test di primo livello***	HFE	Sangue intero EDTA	Real-Time PCR	1	<i>3 varianti nel gene HFE: c.187C>G (p.His63Asp); c.193A>T (p.Ser65Cys) e c.845G>A (p.Cys282Tyr).</i>	10 gg lavorativi
Endocrinologia	Carenza di Glucocorticoidi**	CG	Sangue intero EDTA/Tampone buccale	NGS	7	<i>AAAS, MC2R, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Disordini dello sviluppo sessuale/genitali anomali**	DSSGA	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	73	<i>AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARX, ATRX, BCOR, CDK9, CDKN1C, CEP41, CHD4, CHD7, CREBBP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DYNC2H1, ERCC3, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIG4, FRAS1, FSHB, GATA4, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, HSD17B3, HSD3B2, IL17RD, IRF6, KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MKRN3, MKS1, NROB1, NR5A1, NSMF, POLR3B, POR, PROK2, PROKR2, PROP1, RNF216, RSP01, SAMD9, SGPL1, SOX10, SOX2, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, TACR3, TOE1, TSPYL1, WDR11, WT1, ZFPM2</i>	30 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Endocrinologia	Iperparatiroidismo	IPERPARA	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	12	<i>AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GCM2, GNA11, MEN1, RET, TRPV6</i>	12-14 settimane
Endocrinologia	Iperplasia surrenale congenita**	ISC	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	12	<i>ARMC5, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, PDE11A, PDE8B, POR, PRKAR1A, STAR</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Ipoglicemia, iperinsulinemia e metabolismo dei chetoni**	IIMC	Sangue intero EDTA /Tampone buccale	NGS	50	<i>ABCC8, ACAT1, ACSF3, AGL, ALDOA, ALDOB, ENO3, EPM2A, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GCK, GLUD1, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, LAMP2, LDHA, MPV17, NHLRC1, OXCT1, PC, PCK1, PDX1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PTF1A, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC16A1, SLC2A2, SLC37A4, UCP2</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Ipomagnesemia**	IPOMAG	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	19	<i>BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CNNM4, EGF, FAM111A, FXYP2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MAGT1, NIPA2, PCBD1, SARS2, SLC12A3, TRPM6</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Ipoparatiroidismo	IPOPARA	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	21	<i>ACADM, AIRE, CASR, FAM111A, FHL1, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, HLA-DRA, PDE3A, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, SOX3, STX16, TBCE, TBX1</i>	12-14 settimane
Endocrinologia	MODY**	MODY	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	54	<i>ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GATA6, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6, WFS1</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Obesità monogenica**	OBMON	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	41	<i>ADCY3, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, CEP290, CPE, CUL4B, DYRK1B, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TRIM32, TTC8, TUB, UCP3, VPS13B, WDPCP</i>	30 gg lavorativi
Endocrinologia	Paratiroidismo	PARATIR	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	32	<i>ACADM, AIRE, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CHD7, FAM111A, FHL1, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, HLA-DRA, MEN1, PDE3A, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, RET, SEMA3E, SOX3, STX16, TBCE, TBX1, TRPV6</i>	12-14 settimane
Endocrinologia	Sindrome di Kallmann**	KALMANN	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	31	<i>ANO51, CDK9, CHD4, CHD7, DHCR7, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, NROB1, NSMF, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, RNF216, SOX10, SOX2, TAC3, TACR3, WDR11</i>	30 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Immunologia	Malattie Autoinfiammatorie**	AUTOINF	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	47	<i>ACP5, ADAM17, ADAR, CARD14, CECR1, COPA, DDX58, DNASE1L3, DNASE2, ELANE, IFIH1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, ISG15, JAK1, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PLCG2, POMP, PRG4, PSENEN, PSMB4, PSMB8, PSTPIP1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, TTC7A, UBA1</i>	30 gg lavorativi
Infertilità	Cariotipo su sangue periferico*	CAR	Sangue intero Litio Eparina	Analisi citogenetica	-	<i>Anomalie cromosomiche (numeriche e strutturali)</i>	25 gg lavorativi
Infertilità	Esaurimento ovarico precoce	POI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	29	<i>BMP15, DACH2, ERCC6, FANCM, FIGLA, FLJ22792, FOXL2, FOXO3, FSHR, GDF9, HFM1, INHA, MCM9, MRPS22, MSH5, NANOS3, NOBOX, NR5A1, NUP107, PGRMC1, POU5F1, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, SPIDR, STAG3, SYCE1, SYNE1, TGFB3</i>	12-14 settimane
Infertilità	Microdelezioni del cromosoma Y*	CROY	Sangue intero EDTA	PCR e analisi di frammenti	-	<i>Specifici loci delle regioni AZF del Cromosoma Y</i>	18 gg lavorativi
Infertilità	Polimorfismo HLA-G*	HLA-G	Sangue intero EDTA	Real-Time PCR	-	<i>Ricerca della variante -725C/G/T e dell'inserzione di 14 bp nel gene HLA-G</i>	20 gg lavorativi
Infertilità	Recettori FSH/LH*	FSH/LH	Sangue intero EDTA	PCR-RFLP	-	<i>Varianti p.(Ala307Thr) e p.(Ser680Asn) nel gene FSHR e p.(Arg554*) nel gene LHCGR</i>	15 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Anomalie congenite degli arti (sindromiche e non)	ARTI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	251	<i>AEBP1, ANAPC1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ATP7A, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, B9D1, B9D2, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPR1B, BPNT2, C2CD3, CANT1, CC2D2A, CCDC8, CCNQ, CDH3, CEP120, CEP290, CHRNA1, CHRND, CHRNA1, CHST11, CHST3, CHSY1, CILK1, CKAP2L, COL1A2, COL2A1, COLEC10, COLEC11, CPLANE1, CREB3L1, CREBBP, CSGALNACT1, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP26B1, DDX59, DHODH, DLL4, DLX5, DLX6, DNA2, DOCK6, DONSON, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, EBP, ECEL1, EFTUD2, EIF4A3, EN1, EOGT, EP300, EPS15L1, ERF, ESCO2, EVC2, EXT1, EXT2, EZH2, FANCB, FBLN1, FBN1, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FMN1, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNPAT, GNPTAB, GPC3, GPC4, GREM1, GSC, HDAC4, HDAC8, HNRNPK, HOXA11, HOXA13, HOXD13, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, IHH, INTU, IPO8, JAG1, KAT6B, KCNJ2, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF26B, KIF7, KMT2D, LAMA5, LARP7, LBR, LMBR1, LMNA, LRP4, LTBP1, MAFB, MAP3K20, MAP3K7, MAPKAPK5, MASP1, MBTPS2, MECOM, MET, MGP, MIR140, MKS1, MMP13, MYBPC1, MYCN, MYH3, NALCN, NEK1, NIPBL, NLRP3, NOG, NOTCH1, NPR2, NSDHL, OBSL1, OFD1, PAX3, PDE3A, PDE4D, PEX5, PEX7, PHEX, PIEZO2, PIGV, PITX1, POC1A, POR, PORCN, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PTCH1, PTHLH, PTPN11, RAB23, RAB33B, RAD21, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFLNA, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPS6KA3, RSP02, RSPRY1, SALL1, SALL4, SCARF2, SEM1, SETBP1, SF3B4, SH3PXD2B, SHH, SHOX, SLC26A2, SLC29A3, SMAD6, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SMOC1, SPARC, SRCAP, TAB2, TBC1D24, TBX15, TBX22, TBX3, TBX4, TBX5, TCTN2, TCTN3, TGDS, TGFB1, THPO, TMEM107, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TNNI2, TNNT3, TOP2B, TP63, TPM2, TRAF3IP1, TRIP11, TRPS1, TTC21B, TWIST1, UBA2, VAC14, WDR19, WDR35, WNT10B, WNT3, WNT7A, XYLT1, ZIC3, ZMPSTE24, ZSWIM6</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Anomalie scheletriche craniofacciali	CRANIOFACC	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	126	<i>ACTB, ACTG1, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, ASXL1, ATP6V0A2, B9D2, BCL11B, BPNT2, CBF, CDC45, CENPJ, CEP63, CHRNA1, CHRND, CILK1, COLEC10, COLEC11, CPLANE1, CTSK, CYP26B1, DHODH, EDN1, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF4A3, ELMO2, ERF, EVC, EVC2, FAM111A, FGD1, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNB, GINS2, GJA1, GLI3, GNAI3, HNRNP, HYAL1, IFT122, IFT140, IFT43, IFT57, IHH, IL11RA, IL6ST, KDM6A, KIF26B, KMT2D, LARP7, LMNA, LTBP1, MAP3K7, MASP1, MEGF8, MID1, MSX2, NIN, OFD1, P4HB, PAX3, PHEX, PLCB4, POC1A, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POR, PRRX1, PTCH1, RAB23, RECQL4, RNU4ATAC, RPS6KA3, RSPRY1, RUNX2, SCARF2, SEC23A, SEC24D, SF3B4, SH3BP2, SH3PXD2B, SIX1, SIX2, SKI, SLC25A24, SMAD2, SMAD3, SMAD6, SMCHD1, SMO, SNRPB, SOST, SP7, SPECC1L, TAB2, TBX22, TCF12, TCOF1, TCTN3, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMC01, TMEM107, TMEM53, TRAF7, TWIST1, TXNL4A, VAC14, WDR19, WDR35, ZIC1, ZNF462, ZSWIM6</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Brachidattilia con o senza sindattilia	BRACHIDAT	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	48	<i>ARID1A, ARID1B, BMP2, BMPR1B, BPNT2, CHRNA1, CHRND, CHST11, CHSY1, CILK1, CPLANE1, CREBBP, EP300, ERF, EXT1, FGD1, GDF5, GPC4, HDAC4, HOXA13, HOXD13, IFT140, IHH, KCNJ2, KMT2D, LMNA, LTBP1, MIR140, MYCN, NOG, PAX3, PDE3A, PIGV, POC1A, PRMT7, PTCH1, PTHLH, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, SH3PXD2B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SRCAP, TBC1D24, TGDS, TRPS1</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Condrodisplasia punctata	CONDROPUN	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	10	<i>AGPS, ARSL, EBP, FAR1, GNPAT, LBR, MGP, NSDHL, PEX5, PEX7</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Disordini del metabolismo del fosfato	FOSFATO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	19	<i>ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, FGFR1, GALNT3, HNRNPC, KL, MEPE, NHERF1, PHEX, SAMD9, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, VDR</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Disordini della mineralizzazione e fragilità ossea	DM_FRAGILI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	200	<i>ABCC6, ACVR1, AEBP1, AGA, AHSG, ALPL, ANAPC1, ANKH, ANO5, ANO6, ANTXR2, AQP1, ARHGAP25, ASXL1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BANF1, BGLAP, BMP1, BMP2, BMP2K, BMP4, BMP6, BMPR1A, BMPR1B, BMPR2, CA2, CASR, CCDC134, CCN3, CDC73, CDH11, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST3, CLCN5, CLCN7, CLEC3B, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COPB2, COX4I2, CREB3L1, CRTAP, CTNBN1, CTSK, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DCN, DCSTAMP, DDRGK1, DDX58, DMP1, DSPP, ECM1, EFEMP2, EFNB2, ENPP1, EPHB4, FAH, FAM20C, FBLN5, FBN1, FGF23, FGFR1, FKBP10, FKBP11, FN1, FOXC2, FZD9, GALNT3, GCM2, GGCX, GGPS1, GNAS, GNPTAB, GORAB, HNF4A, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPC, IBSP, IDH1, IDH2, IFIH1, IFITM5, IL6ST, ITGB1, ITGB1BP1, KCNMA1, KDELR2, KL, LBR, LIFR, LPIN2, LRP5, LRP6, LRRK1, LTBP1, LUM, MBTPS2, MEPE, MESD, MGP, MMP14, MMP2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, NFIX, NHERF1, NOTCH2, NTSE, OCRL, OGN, OMD, OPTN, OSTM1, OSTN, P3H1, P4HB, PDGFRB, PFN1, PGAP2, PGAP3, PHEX, PHOSPHO1, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY, PLEKHM1, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLS3, POLR3A, PORCN, PPA1, PPIB, PRDM5, PTH1R, PYCR1, RECQL4, RIN2, RIN3, RUNX2, SAMD9, SEC24D, SEMA4D, SERPINF1, SERPINH1, SFRP4, SGK3, SGMS2, SLC20A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC39A13, SLC4A2, SLC8A1, SMPD3, SMS, SNX10, SOX9, SP7, SPARC, SPP1, SQSTM1, STMP1, TAPT1, TCIRG1, TENT5A, THBS2, TMEM38B, TNF, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TREM2, TRIP11, TRPV6, TYROBP, UNC45A, VCP, VDR, WNT1, WNT3A, XYLT2, YY1AP1, ZNF469, ZNF687</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Displasie scheletriche con bassa statura	BASSASTAT	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	173	ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AFF3, AGPS, ALPL, ANAPC1, ANKRD11, ARSL, ATR, B3GAT3, B4GALT7, BGN, BMP2, BMPER, BMPR1B, BPNT2, CA2, CANT1, CCDC8, CCN6, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP120, CEP152, CEP63, CFAP410, CHST11, CHST3, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL27A1, COL2A1, COMP, CPLANE1, CRIPT, CTSK, CUL7, DAAM2, DDR2, DDRGK1, DLL3, DNA2, DONSON, DVL1, DVL3, EBP, EIF2AK3, FAM111A, FAR1, FBN1, FGD1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNB, FN1, FZD2, GDF5, GINS2, GMNN, GNAS, GNPAT, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GZF1, HES7, HS2ST1, HSPG2, HYAL1, ID4, IFT140, IFT57, IHH, INPPL1, KDM6A, KIF22, KIF5B, KIF7, KMT2D, LAMA5, LARP7, LBR, LFNG, LMBR1, LTBP2, MAB21L2, MAP3K7, MATN3, MCM3, MCM5, MCM7, MESP2, MGP, MIR140, MMP13, MMP9, NANS, NBAS, NIN, NKX3-2, NLRP3, NPR2, NSDHL, NSMCE2, NXN, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PAM16, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX5, PEX7, PHEX, PIK3R1, POC1A, POLE, PRKAR1A, PRKG2, PTDSS1, PTH1R, PTPN11, PYCR1, RBBP8, RECQL4, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPS6KA3, RSPRY1, RUNX2, SCUBE3, SEC24D, SH3PXD2B, SHOX, SLC10A7, SLC26A2, SLC35B2, SLC39A13, SLC05A1, SMAD4, SMARCA1, SOX9, SRCAP, SULF1, TAB2, TBCE, TBX22, TNFRSF11B, TONSL, TRAIP, TRAPPC2, TRIP11, TRPV4, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Displasie epifisarie e/o metafisarie	EPIMETA	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	95	ACAN, ACP5, AIFM1, ARSB, B3GALT6, BGN, BNIP1, CANT1, CCN6, CDKN1C, CFAP410, CHST3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, DDR2, DDRGK1, DNAJC21, DYM, EFL1, EIF2AK3, EXTL3, FGFR3, FLNB, FN1, GALNS, GJA1, GNPAT, GNPAT1, GNS, GPX4, HSPA9, HSPG2, IARS2, IDH1, INPPL1, KIF22, KIF7, LARP7, LBR, LONP1, LRRK1, LTBP3, MATN3, MBTPS1, MIR140, MMP13, MMP9, NANS, NBAS, NEK1, NEPRO, NKX3-2, NMNAT1, NPR2, PAM16, PAPSS2, PCYT1A, PGM3, PISD, POLE, POP1, PTH1R, RAB33B, RINT1, RMRP, RNU4ATAC, RPL13, RSPRY1, RUNX2, SBDS, SFRP4, SH3PXD2B, SIK3, SLC26A2, SLC35B2, SLC39A13, SMARCA1, SRCAP, SRP54, TGFB1, TMEM165, TMEM53, TONSL, TRAPPC2, TRIP11, TRPV4, UFSP2, XYLT1	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Displasie ossee sclerosanti	SCLEROSANT	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	89	<i>ABCC9, ACP5, ADGRE5, AMER1, ANKH, ANO5, BMP1, CA2, CLCN7, COL1A1, COX4I2, CSF1, CSF1R, CTSK, DCSTAMP, DHCR24, DLX3, DMP1, DVL1, EBP, EIF2AK3, ENPP1, FAM111A, FAM20C, FERMT3, FGF23, FLNA, GALNT3, GJA1, GNAS, HGSNAT, HHAT, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPGD, HSPG2, IKBKG, KL, LBR, LEMD3, LMNA, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, MAP2K1, MAP3K7, MGP, MTAP, NAGLU, OPTN, OSTM1, PFN1, PHEX, PLEKHM1, POLR3B, POLR3GL, PTDSS1, PTH1R, RASGRP2, RIN3, RUNX2, SETBP1, SFRP4, SGSH, SIK3, SLC26A2, SLC29A3, SLC39A14, SLC4A2, SLC02A1, SNX10, SOST, SP7, SQSTM1, STMP1, TBCE, TBXA51, TCIRG1, TGFB1, TMEM53, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TRAPPC2, TRPS1, VCP, ZNF687</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Displasie scheletriche "Short-Rib"	SHORT-RIB	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	68	<i>ALPL, ATP7A, C2CD3, CEP120, CFAP410, CILK1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, CSPP1, CUL7, DDR2, DDRGK1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, EZH2, FGFR3, FIG4, FLNA, GNPTAB, GPC3, GPC4, GPX4, GRK2, HSPG2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, IHH, INPPL1, INTU, KIAA0586, KIAA0753, LAMA5, LBR, LMX1B, NEK1, NKX3-2, NSDHL, ORC1, ORC6, PAM16, PLCB3, PORCN, PTH1R, RUNX2, SF3B4, SLC26A2, SLC35D1, SMO, TAPT1, TRAF3IP1, TRIP11, TRPV4, TRPV6, TTC21B, VAC14, WDR19, WDR35</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Displasie scheletriche con alta statura e/o iperaccrescimento segmentale	ALTASTAT	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	63	<i>ACTB, AKT1, AKT2, APC2, ASAH1, ATP6V1A, C1R, CANT1, CDKN1C, CHST14, COL1A2, COL2A1, COL6A1, DDRGK1, DNA2, DNMT3A, DSE, EED, EFEMP2, EZH2, FBLN5, FBN1, FBN2, FGFR3, FKBP14, GLI3, GNAS, GPC3, GPC4, HNRNPK, HPGD, HSPG2, IHH, IPO8, KIF7, LRP4, MAN2B1, NF1, NFIX, NPR2, NPR3, NSD1, NSDHL, PDGFRB, PLOD1, POLR3A, POR, PRKAR1A, SETD2, SKI, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMS, SOST, SUZ12, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TPM2, ZNF469</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Displasie scheletriche con coinvolgimento vertebrale	VERTEBRALE	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	138	ACAN, ACP5, ACTB, ACVR1, AEBP1, AFF4, AIFM1, ALG9, ANKRD11, BMPER, BNIP1, BPNT2, CCN6, CDC45, CDK10, CFAP410, CHRNA1, CHRND, CHRNG, COG1, COL11A1, COL27A1, COL2A1, DDR2, DDRGK1, DLL3, DVL1, DVL3, DYM, EBP, EIF2AK3, ELMO2, ENPP1, EXTL3, FANCB, FGD1, FGFR1, FGFR2, FLNA, FLNB, FN1, FZD2, GDF3, GDF5, GDF6, GLI3, GNPAT1, GPC3, GPC4, GPX4, HAAO, HES7, HHAT, HNRNPK, HOXD13, HSPA9, IARS2, IKBKG, IL1RN, INPPL1, JAG1, KDM6A, KMT2D, KYNU, LARP7, LBR, LFNG, LONP1, LRP4, LTBP3, MAFB, MAP3K7, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MEOX1, MESP2, MID1, MNX1, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NALCN, NANS, NBAS, NKX3-2, NMNAT1, NOG, NOTCH2, NPR2, NXN, ORC1, PAM16, PCYT1A, PGM3, PISD, PLCB3, POC1A, POR, PTCH1, PTDSS1, PTK7, RAB33B, RAD21, RBM8A, RINT1, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROBO3, ROR2, RPL13, RPS6KA3, RSPRY1, SALL4, SBDS, SH3PXD2B, SLC26A2, SLC35D1, SLC39A13, SMAD4, SMARCA1, SNRPB, TBC1D24, TBX5, TBX6, TMC01, TMEM165, TNNI2, TNNT3, TONSL, TRAPPC2, TRIP11, TRPV4, UFSP2, WNT5A, WNT7A, ZIC3	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Ipofosfatasia	ALPL	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	1	ALPL	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Malattia di Paget	PAGET	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	3	SQSTM1, TNFRSF11A, ZNF687	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Malattie da accumulo lisosomiale con interessamento scheletrico	LISOSOMIAL	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	27	ADAMTS2, AGA, ARSB, ARSK, ASAH1, CTSA, FUCA1, GALNS, GBA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, MAN2B1, MANBA, NAGLU, NEU1, SGSH, SLC17A5, SUMF1, TMEM251, VPS33A	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Osteogenesi imperfetta	OI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	25	BMP1, CCDC134, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, KDELR2, LRP5, MBTPS2, MESD, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PP1B, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Osteopetrosi	OSTEOPETRO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	28	AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, CTSK, DLX3, FAM20C, FERMT3, GJA1, LEMD3, LRP4, LRP5, LRRK1, OSTM1, PLEKHM1, PTDSS1, PTH1R, RASGRP2, SLC29A3, SLC4A2, SLC02A1, SNX10, SOST, TCIRG1, TGFBI, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Polidattilia con o senza sindattilia	POLIDAT	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	86	<i>B9D2, BHLHA9, C2CD3, CC2D2A, CCNQ, CEP120, CEP290, CILK1, CKAP2L, CPLANE1, CREBBP, CSPP1, DDX59, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, EBP, EFTUD2, EVC2, FBLN1, FGF10, FGF16, FGFR2, FGFR3, FLNA, FMN1, GDF5, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GPC3, GREM1, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, IHH, INTU, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF7, LBR, LMBR1, LRP4, MAP3K20, MAPKAPK5, MKS1, NEK1, OFD1, PITX1, PORCN, PRKACA, PRKACB, RAB23, RBBP8, RPRIP1L, SALL1, SALL4, SETBP1, SHH, SMO, SMOC1, TBX3, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, WDR35, WNT7A, ZIC3, ZSWIM6</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Rachitismo ereditario	RACHITI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	15	<i>CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, HNRNPC, NHERF1, OCRL, PHEX, SGK3, SLC34A1, SLC34A3, TNFRSF11B, VDR</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Ehlers-Danlos	ED	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	21	<i>ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, THBS2, TNXB, ZNF469</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Ehlers-Danlos (e correlate) e sindromi marfanoidi	ED-MARFAN	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	70	<i>ABL1, ACTA2, ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CHST14, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNB, FOXE3, GORAB, IPO8, LOX, LTBP2, LTBP4, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NPR3, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMS, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, TNXB, ZNF469</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Klippel-Feil	KLIPPEL-F	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	5	<i>GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B, RIPPLY2</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Loeys-Dietz	LOEYSDIETZ	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	7	<i>IPO8, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Marfan (e correlate)	MARFAN	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	34	<i>ABL1, ACTA2, BGN, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, FBN1, FBN2, FOXE3, IPO8, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NPR3, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMS, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</i>	12-14 settimane
Malattie scheletriche	Sindrome di Stickler	STICKLER	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	6	<i>COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Malattie scheletriche	Sindromi con ipermobilità articolare	IPERMOBILI	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	98	<i>ABL1, ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BGN, BMP1, BPNT2, C1R, C1S, CANT1, CDC6, CHST14, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, CREB3L1, CSGALNACT1, CUL7, DDRGK1, DNMT3A, DSE, EED, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EXOC6B, FBLN5, FBN1, FGD1, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, GORAB, GZF1, IFITM5, IL6ST, IPO8, KDELR2, KDM6A, KIF22, KMT2D, LRP5, LTBP1, LTBP4, MAP3K7, MED12, NPR3, NSD1, NSDHL, PIK3R1, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, RMRP, RPS6KA3, SKI, SLC10A7, SLC2A10, SLC35B2, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMS, SRCAP, TAB2, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, TNXB, TONSL, TRIP11, XYLT1, ZDHHC9, ZNF469</i>	12-14 settimane
Malformazioni	Neurofibromatosi**	NF	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	9	<i>KIT, KITLG, LZTR1, NF1, NF2, PTPN11, RAF1, SMARCB1, SPRED1</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Biopsia liquida	LIQ-BIO	Biopsia Liquida (DNA libero circolante)	NGS	17	<i>Regioni hotspot mutazionali dei geni: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR3, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, POLE, RET, ROS1</i>	12-14 settimane
Oncologia	Cancro endocrino ereditario**	CEE	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	22	<i>AIP, APC, CDC73, CDKN1B, DICER1, FH, MAX, MEN1, MET, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL, WRN</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Cancro ereditario - Alto rischio**	CEHR	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	28	<i>APC, ATM, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, SMAD4, STK11, TP53, VHL</i>	30 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Oncologia	Cancro ereditario - Esteso**	CEC	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	160	<i>AIP, ALK, ANKRD26, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CD70, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CTNNA1, CYLD, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, EFL1, EGFR, ELANE, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GPR101, GREM1, HAVCR2, HNF1A, HOXB13, HRAS, IKZF1, KIF1B, KIT, KITLG, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NRAS, NSD1, NSUN2, NTHL1, PALB2, PAX5, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RAF1, RASA2, RB1, RECQL, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RIT1, RPS20, RRAS, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SHOC2, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, SOS2, SPRED1, SRP72, STK11, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TMEM127, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Paraganglioma-feocromocitoma ereditario**	PFE	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	11	<i>FH, MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Personal Cancer Check DNA	CACH/DNA	Tessuto tumorale, agoaspirati	NGS	17	<i>ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR3, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, POLE, RET, ROS1</i>	10-15 gg lavorativi
Oncologia	Personal Cancer Check RNA	CACH/RNA	Tessuto tumorale, agoaspirati	NGS	9	<i>ALK, ROS1, RET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR2, FGFR3, PPARG e skipping dell'esone 14 di MET</i>	10-15 gg lavorativi
Oncologia	Sindrome di Lynch	LYNCH	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	5	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	12-14 settimane
Oncologia	Tumore ereditario endometrio	ENDO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	7	<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, STK11, TP53</i>	12-14 settimane
Oncologia	Tumore ereditario Mammella/Ovaio – 1° livello	BRCA	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	2	<i>BRCA1, BRCA2</i>	12-14 settimane
Oncologia	Tumore ereditario Mammella/Ovaio – 2° livello	BRCAS	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	17	<i>ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	12-14 settimane
Oncologia	Tumore ereditario Mammella/Ovaio - Esteso	BRCAE	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	19	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	12-14 settimane

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Oncologia	Tumore ereditario ovaio	OV	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	14	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11</i>	12-14 settimane
Oncologia	Tumore ereditario pancreas - Esteso**	PANCE	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	22	<i>APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CDKN2A, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Tumore ereditario pancreas**	PANC	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	5	<i>BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Tumore gastrointestinale ereditario**	CEGI	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	43	<i>APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CDH1, CDKN2A, EPCAM, FANCC, GALNT12, GREM1, KIT, MEN1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RHBDF2, RPS20, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCB1, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Tumore melanoma ereditario e cancro della pelle**	MECP	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	19	<i>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, MITF, POT1, PTCH1, PTEN, SUFU, TP53, WRN, XPA, XPC</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Tumore polmonare ereditario **	CEP	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	5	<i>BRCA2, CDKN2A, EGFR, FAM111B, TP53</i>	30 gg lavorativi
Oncologia	Tumore renale ereditario**	TRE	Sangue intero EDTA/ Tampone buccale	NGS	26	<i>BAP1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, REST, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1</i>	30 gg lavorativi
Predisposizione genetica	Celiachia*	CEL	Sangue intero EDTA	Real-Time PCR	-	<i>Alleli HLA DQ2 e DQ8</i>	15 gg lavorativi
Predisposizione genetica	Polimorfismo PAI*	PTPAI	Sangue intero EDTA	Real Time PCR	-	<i>SERPINE1 (4G/5G)</i>	15 gg lavorativi
Predisposizione genetica	Trombofilia - Base*	PTB	Sangue intero EDTA	Real Time PCR	-	<i>FII (G20210A), FV (R506Q), MTHFR (C677T, A1298C)</i>	10 gg lavorativi
Predisposizione genetica	Trombofilia - Esteso*	PTE	Sangue intero EDTA	Real Time PCR, PCR e sequenziamento diretto, Reverse Dot Blot, RFLP PCR	-	<i>FII (G20210A), FV (R506Q, H1299R), MTHFR (C677T, A1298C), PAI (4G/5G), FGB (-455G>A), HPA1 (1a/b), ACE (Ins/Del), ApoB (R3500Q), ApoE, FXIII (V34L)</i>	15 gg lavorativi
Prevenzione oncologica	HPV ad alto e basso rischio per tumore alla cervice - Test di genotipizzazione*	HPVE	ThinPrep o Tampone a secco	Real Time PCR e Reverse Dot Blot	-	<i>Genotipi identificati: Alto Rischio Oncogeno: 16 18 31 33 35 39 45 51 52 56 58 59 68 Basso / Medio Rischio Oncogeno: 6 11 26 40 42 43 44 53 54 61 62 66 67 70 73 81 82 83 89.</i>	15 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Prevenzione oncologica	HPV ad alto rischio per tumore alla cervice - Test di genotipizzazione*	HPVHR	ThinPrep	Real-Time PCR	-	<i>Genotipi identificati: Alto Rischio Oncogeno: 16 18 31 33 35 39 45 51 52 56 58 59 68</i>	8 gg lavorativi
Prevenzione oncologica	Pap test convenzionale*	CICV	Striscio fissato su vetrino	Analisi citologica	-	-	12 gg lavorativi
Prevenzione oncologica	Pap-test su strato sottile*	THIN	ThinPrep	Analisi citologica	-	-	12 gg lavorativi
Test preconcezionali	Alfa-talassemia***	ALFA	Sangue intero EDTA	MLPA	2	<i>HBA1, HBA2</i>	20 gg lavorativi
Test preconcezionali	Atrofia Muscolare e Spinale*	SMA	Sangue intero EDTA	MLPA	1	<i>SMN1</i>	15 gg lavorativi
Test preconcezionali	Beta-talassemia*	BETA	Sangue intero EDTA	Sanger	1	<i>HBB</i>	20 gg lavorativi
Test preconcezionali	Carrier Donna*	CARD	Sangue intero EDTA	MLPA, SANGER, PCR e Reverse Dot Blot, Analisi di frammenti	5	<i>CFTR (88 varianti), HBB, SMN1 (ricerca di delezioni), FMR1 (pre-mutazioni), DMD (ricerca delezioni/duplicazioni)</i>	18 gg lavorativi
Test preconcezionali	Carrier Uomo*	CARU	Sangue intero EDTA	MLPA, SANGER, PCR e Reverse Dot Blot	3	<i>CFTR (88 varianti), HBB, SMN1 (ricerca di delezioni)</i>	18 gg lavorativi
Test preconcezionali	Distrofia muscolare Duchenne e Becker*	DMD	Sangue intero EDTA	MLPA	1	<i>DMD</i>	15 gg lavorativi
Test preconcezionali	Fibrosi cistica - Intero gene CFTR***	CF	Sangue intero EDTA	Sanger	1	<i>CFTR</i>	30 gg lavorativi
Test preconcezionali	Fibrosi cistica - Primo livello (ricerca delle principali varianti)***	CFPL	Sangue intero EDTA	NGS	1	<i>CFTR (139 varianti)</i>	13 gg lavorativi
Test preconcezionali	Sordità genetica non sindromica - gene GJB2 (CX26)*	CX26/FULL	Sangue intero EDTA	Sanger	1	<i>GJB2</i>	15 gg lavorativi
Test preconcezionali	Sordità genetica non sindromica - gene GJB6 (CX30) - Ricerca di delezione D13S1830*	CX30/DEL	Sangue intero EDTA	Sanger	1	<i>GJB6 (delezione D13S1830)</i>	15 gg lavorativi
Test preconcezionali	X-Fragile - Valutazione del numero di triplette della regione 3'UTR del gene <i>FMR1</i> *	FRAXA	Sangue intero EDTA	PCR e analisi di frammenti	1	<i>FMR1 (tripletta CGG in 5'-UTR)</i>	35 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Test prenatali	Bi-test con calcolo del rischio*	BITE-1	Siero	IF-TRACE	-	-	5-8 gg lavorativi
Test prenatali	Bi-test Dosaggio (PAPP-A e free β -HCG)*	BITE-DP	Siero	IF-TRACE	-	-	3-5 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Panorama Base****	PAN/BASE	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Triploidia. Sesso fetale (opzionale)</i>	10 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Panorama Medium****	PAN/MEDIUM	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2. Sesso fetale (opzionale)</i>	10 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Panorama Full****	PAN/FULL	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2, Sindrome da delezione 1p36, Sindrome del 'Cri-du-Chat', Sindrome di Angelman e di Prader-Willi. Sesso fetale (opzionale)</i>	10 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Personal Vision Base	PV/BASE	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Sesso fetale (opzionale)</i>	3-6 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Personal Vision Medium	PV/MEDIUM	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, Sesso fetale (opzionale)</i>	3-6 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Personal Vision Full	PV/FULL	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, le seguenti Sindromi da delezioni se superiori alle 7Mb: Sindrome di Cri-du-Chat, Sindrome di Prader Willi/Angelman, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 1p36. Sesso fetale (opzionale)</i>	3-6 gg lavorativi
Test prenatali	NIPT Personal Vision Platinum	PV/PLATINUM	Sangue intero per DNA circolante	NGS	-	<i>Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, delezioni/duplicazioni parziali superiori alle 7 Mb dei cromosomi non sessuali, Sesso fetale (opzionale)</i>	3-10 gg lavorativi
Test prenatali	Preeclampsia (Dosaggio PLGF Plus e sFlt-1)*	PRCL	Siero	TRACE	-	-	7 gg lavorativi
Test prenatali	RH fetale***	RHF	Sangue intero per DNA circolante	Real-Time PCR	1	<i>RHD (ricerca di tratti specifici degli esoni 5 e 7)</i>	13 gg lavorativi

Branca	Esame	Codice	Materiale biologico	Tecnica	N. geni	Elenco geni/Regioni analizzate	Tempi di refertazione
Genetica medica e familiare	Ricerca varianti note familiari (Sanger)	VF_SANGER	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	SANGER	-		30 gg lavorativi
	Ricerca varianti note familiari (MLPA)-2 mix	VF_MLPA2	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	MLPA2	-		30 gg lavorativi
	Ricerca varianti note familiari (MLPA)	VF_MLPA	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	MLPA	-		30 gg lavorativi
	Singolo gene	-	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	1	Il nostro Laboratorio offre analisi di singoli geni o pannelli <i>custom in silico</i> a partire dal sequenziamento dell'intero esoma per le seguenti branche specialistiche: Cardiologia, Neurologia, Oftalmologia, Oncologia e Oncologia pediatrica, Endocrinologia, Metabolismo, Gastroenterologia, Dermatologia, Malformazioni, Immunologia, Pneumologia, Nefrologia, Ematologia, Otorinolaringoiatria, Medicina Riproduttiva e Pediatria. Tali test possono essere eseguiti internamente o in <i>service</i> presso laboratori partner qualificati e certificati, sulla base delle esigenze del Laboratorio o della tipologia di analisi richiesta.	da 30 gg lavorativi a 14 settimane
	Pannello 2-25 geni	-	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	2-25		da 30 gg lavorativi a 14 settimane
	Pannello 26-125 geni	-	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	26-125		da 30 gg lavorativi a 14 settimane
	Pannello >125 geni	-	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	>125		da 30 gg lavorativi a 14 settimane
	Esoma	WES	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	-		14-16 settimane
	Esoma familiare (probando e due familiari)	WESTRIO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	-		14-16 settimane
	Esoma familiare (probando e un familiare)	WESDUO	Sangue intero EDTA/Saliva/ Tampone buccale	NGS	-		14-16 settimane

Analisi eseguite presso laboratori esterni accreditati/qualificati/certificati incaricati da Personal Genomics come fornitori, ubicati presso:

* Via Pavoni, 18 – Castenedolo (BS)

** Keilaranta 16 A-B, 02150 Espoo – Finland

*** Via Castel Giubileo, 62 – Roma (RM)

**** 201 Industrial Road Suite 410, San Carlos, CA 94070

Personal Genomics Srl unipersonale

Via Roveggia, 43

37136 Verona

t +39 045 8202 351

e info@personalgenomics.it

www.personalgenomics.it

P.Iva / Cod.Fiscale: 04024620231

Cod. SDI: SUBM70N

pg@pec.personalgenomics.it