

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2700	91.36.5	1	Analisi di metilazione SNRPN in Sindrome di Angelman	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.29.3	2		Analisi di mutazione DNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2701	91.36.5	1	Analisi di metilazione SNRPN in Sindrome di Prader - Willi	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.29.3	2		Analisi di mutazione DNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2702	91.36.5	1	Analisi di mutazione gene MECP2 in Sindrome di Rett	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.3	8		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2706	91.29.2	1	Analisi di delezione gene MECP2 in Sindrome di Rett	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2704	91.36.5	1	Analisi di delezione locus DYT1 in Distonia primaria	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.29.3	1		Analisi di mutazione DNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2766	91.36.5	1	Analisi molecolare (probando) in Sindrome di Williams	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2767 padre L2768 madre	91.36.5	1	Analisi molecolare (genitori) in Sindrome di Williams	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2708	91.36.5	1	Analisi molecolare (probando) in Disomia uniparentale	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2709 padre L2710 madre	91.36.5	1	Analisi molecolare (genitori) in Disomia uniparentale	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2711	91.36.5	1	Analisi origine parentale di aberrazioni cromosomiche (probando)	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2712 padre L2713 madre	91.36.5	1	Analisi origine parentale di aberrazioni cromosomiche (genitori)	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2714	91.36.5	1	Analisi molecolare di delezione locus SMN 1 in SMA I - II - III	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2715											
L2716	91.30.3	2		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2756	91.36.5	1	Analisi espansione locus FRA X-E in Ritardo cognitivo	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.30.2		1							
L2717	91.36.5	1	Analisi espansione locus SCA 1	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.30.2		1							
L2718	91.36.5	1	Analisi espansione locus SCA 2 in Atassia spino cerebellare	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.30.2		1							
L2757	91.30.2	1	Analisi espansione locus SCA 3 in Atassia spino cerebellare	Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.36.5		1							
L2723	91.34.5	1	Cariotipo (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.30.4		1							
L2724	91.34.5	1	Telomeri (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		4							
L2725	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Prader - Willi	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		1							
L2726	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Angelman	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		1							
L2727	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Di George (22q)	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		1							
L2728	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Miller - Dieker	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		1							
L2729	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Smith - Magenis	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
		91.37.3		1							
	91.34.5	1		Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA							

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2730	91.37.3	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Williams	Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2731	91.34.5	1	FISH di microdelezione in Sindrome di Wolf - Hirshhorn	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 ml	1	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.37.3	1		Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide							

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2788	91.36.5	1	Analisi polimorfismo rs4988235 in PLI - Intolleranza Primaria al Lattosio	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.3	1		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2799	91.36.5	1	Analisi inattivazione Cromosoma X in pz di sesso femminile con mutazioni o anomalie cromosomiche coinvolgenti il cromosoma X	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.29.2	2		Analisi del DNA per polimorfismo con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi							
L8953	91.36.9	1	Array-CGH (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA su array (Array-CGH) inclusa estrazione, amplificazione e rivelazione	Specialisti	Sangue	Verde 7 ml + viola EDTA	1 verde 2 viola	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2794	91.29.6	1	Verifica e origine parentale di anomalia riscontrata in analisi Array-CGH mediante Real Time PCR (RT-PCR)	ANALISI QUANTITATIVA di ACIDI NUCLEICI UMANI MEDIANTE PCR REAL TIME (RT-PCR) o tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali è previsto uno specifico codice con la relativa tariffa non è possibile chiedere il rimborso in aggiunta al codice specifico) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.4 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2798	91.34.5	1	Verifica e origine parentale di anomalia riscontrata in analisi Array - CGH mediante FISH	Coltura di linfociti periferici stimolati con PHA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	12 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.37.3	1		IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) su metafasi, nuclei interfascici, tessuti mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide							
L8983	91.29.N	1	Mutazioni della connessina 26 completo in Sordità Test	MUTAZIONI della CONNESSINA 26. Test COMPLETO Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.1 ANALISI di MUTAZIONI del DNA con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8984	91.29.P	1	Mutazioni della connessina 26 (familiari) Test mirato in Sordità	MUTAZIONI della CONNESSINA 26 in FAMILIARI. Test mirato Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8985	91.2 9.H	1	FRAGILITÀ DEL CROMOSOMA X (FRAXA) Test di primo livello in Ritardo cognitivo	FRAGILITÀ del CROMOSOMA X - FRAXA. Test di primo livello Studio del numero delle sequenze CCG ripetute nel gene FMR1 (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.2 ANALISI di POLIMORFISMI (str, VNTR) con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus).	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

ELENCO DELLE PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L8986	91.29.A	1	Mutazioni della Fibrosi Cistica Test di primo livello in Infertilità	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. Test di primo livello. Ricerca delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo); il metodo deve prevedere la ricerca di almeno 30 mutazioni incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.1 ANALISI di MUTAZIONI del DNA con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8987	91.29.B	1	Mutazioni della Fibrosi Cistica Test di secondo livello in Infertilità	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA. Test di secondo livello. Ricerca delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo). Il metodo deve prevedere la ricerca in 27 esoni incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8988	91.29.C		Mutazioni della Fibrosi Cistica (familiari) Test mirato in Infertilità	MUTAZIONI DELLA FIBROSI CISTICA IN FAMILIARI. Test mirato. Ricerca mirata delle mutazioni del gene CFTR (con qualsiasi metodo) incluso 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L8989	91.29.G	1	Microdelezione del CROMOSOMA Y in Infertilità	MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA Y. Ricerca delle microdelezioni nelle regioni AZF (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.3 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8990	91.29.F	1	Mutazioni di MTHFR SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO	MUTAZIONI DI MTHFR Ricerca delle mutazioni C677T e A1298C (la ricerca di una o di entrambe le mutazioni, con qualsiasi metodo, corrisponde ad un'unica prestazione) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.4 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L8991	91.29.D		Mutazioni del FATTORE V LEIDEN (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	MUTAZIONI DEL FATTORE V LEIDEN Ricerca della mutazione G1691A (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.4 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L8992	91.29.E		Mutazioni del FATTORE II (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	MUTAZIONI DEL FATTORE II Ricerca della mutazione G20210A (con qualsiasi metodo) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.4 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L8993	91.29.Q	1	Mutazioni della Connessina 30 Test completo in Sordità	MUTAZIONI DELLA CONNESSINA 30. Test COMPLETO. Ricerca delle mutazioni del gene (con qualsiasi metodo) incluso 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.30.1 ANALISI di MUTAZIONI del DNA con Reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8995	91.29.K		Analisi mirata di mutazioni in Emocromatosi	MUTAZIONI DELLA EMOCROMATOSI Ricerca delle mutazioni C282Y e H63D (la ricerca di una o entrambe le mutazioni, con qualsiasi metodo, corrisponde a un'unica prestazione) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.4 ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2753	91.29.Z	1	Analisi di delezione del gene SHANK3 in Sindrome di Phelan Mc Dermid	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2800	91.29.Z	1	Analisi di delezione locus OA1 in Albinismo oculare	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2802	91.29.7	1	Analisi NGS Pannello geni Epilessie in Epilessie in Encefalopatie epilettiche	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2803	91.29.7	1	Analisi NGS geni ATP1A2, CACNA1A e SCN1A in Emicrania emiplegica tipo I, tipo II, tipo III	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2804	91.29.7	1	Analisi NGS gene CACNA1A in Atassie episodiche tipo II (EA2) e SCA6	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2805	91.29.7	1	Analisi NGS Pannello geni in patologie oculari (acromatopsia o retinopatie)	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	90-365 gg	* CAREGGI Firenze	SSN + in solvenza
L2806	91.29.7	1	Analisi NGS Pannello geni in Sindrome di Rett	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2807	91.29.7	1	Analisi NGS Pannello geni in Sindrome di Iperaccrescimento	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2808	91.36.5	1	Analisi genetica in Distrofia facioscapulo omerale (FSHD)	ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	180 gg	* MIOGEN Modena	SSN + in solvenza
	91.30.2	9		Analisi di polimorfismi							

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2857	91.29.7		Analisi NGS di mutazioni puntiformi in Distrofia muscolare Duchenne/Becker	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	max 120 gg	* Policlinico Milano prof COMI	SSN + in solvenza
L2809	91.36.5	1	Analisi molecolare di delezione in distrofia muscolare Duchenne/Becker	ESTRAZIONE di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* Policlinico Milano Dott. sa TEDESCHI	SSN + in solvenza
	91.30.3	1		ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)							
	91.30.2	5		Analisi di polimorfismi							
	91.29.2	1		RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)							
L2810	91.36.5	1	Analisi gene DM1 in Distrofia di Steinert	Estrazione DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	* Policlinico Milano	SSN + in solvenza
	91.29.1	1		Analisi DNA e Ibridazione con sonda							
L2812	91.36.5	1	Analisi di mutazione gene CHD7 in CHARGE - primo livello	Estrazione DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	* Policlinico S.Orsola-Malpighi Bologna	SSN + in solvenza
	91.30.3	20		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2813	91.36.5	1	Analisi molecolare in Sindrome di Pendred	Estrazione DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	* Policlinico Milano	SSN + in solvenza
	91.30.3	6		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2814	91.36.5	1	Verifica mutazione gene (SPECIFICARE GENE) in familiari (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.3	1		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							
L2825	91.36.5	1	Analisi molecolare gene FRMD7 in Nistagmo congenito	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
	91.30.3	12		Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento							

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2826	91.29.7	1	Analisi NGS Pannello geni paraparesi spastiche in paraparesi spastiche ereditarie in malattie del motoneurone	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2827	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni per malformazioni dello sviluppo corticale in malformazioni dello sviluppo corticale in tubulinopatie	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2829	91.36.5 91.30.2	1 1	Analisi gene FXN (espansione GAA) in Atassia di Friedreich	Estrazione di DNA Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	BESTA Milano	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2831	91.29.7	1	Analisi NGS del gene PYGM in Malattia di McArdle (glicogenosi tipo 5 o deficienza di miofosforilasi) In pannello NGS	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2830	91.29.7	1	Analisi NGS gene FXN (analisi di mutazioni puntiformi) in Atassia di Friedreich	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2832	91.36.5 91.30.3	1 6	Analisi di mutazione DNA per EMERINA 6 esoni (EMD)	Estrazione di DNA Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	max 120 gg	Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza
L2834	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni per collagenopatie (o analisi singolo gene)	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	max 120 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2835	91.36.5	1	Ricerca duplicazione CMT1A (dup17p11.2)	Estrazione di DNA	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza
	91.30.2	3		Analisi di polimorfismi (VNTR) con reazione polimerasica a catena e elettroforesi							
L2836	91.29.7	1	Analisi NGS per sindrome di Smith Magenis	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2838	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni distonie primarie	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2839	91.29.Z	1	Analisi di delezione del gene DYT11 in distonie primarie	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2		Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza
L2840	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni miastenien congenite	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2841	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni distrofie muscolari	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	max 120 gg	Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza
L2842	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni miopatie congenite	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	*Neurogenetica molecolare BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2843	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni Sindrome di Noonan	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2844	91.28.4	1	Analisi citogenetica per studio mosaicismo cromosomico	Analisi citogenetica per studio mosaicismo cromosomico	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 mL	1	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2845	91.37.3	1	Fish con sonda in cosmide singola copia	Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasici, tessuti mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide	Specialisti	Sangue	Verde Litio Eparina 7 mL	1	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2846	91.29.7	1	Esoma Clinico (specificare il quesito diagnostico) NB: l'esoma clinico viene effettuato sul trio (probando + 2 genitori); la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp) Ciascun soggetto del trio (probando + 2 genitori), deve consegnare l'impegnativa SSN con la dicitura soprariportata ed il relativo consenso informato	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2847	91.30.3 91.36.5 91.36.1 91.29.2	1 1 1 2	Ricerca mutazioni in LHON (quesito diagnostico)	ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp) Estrazione DNA Conservazione DNA Analisi del DNA per polimorfismo con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi	Specialisti	Sangue		2	45 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2848	91.29.Z	1	Analisi di delezione locus (indicare il gene) in (indicare sospetto diagnostico)	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2849	91.29.Z	1	Analisi Geni SMN1 e SMN2 (Delezione MLPA e numero di copie) in atrofia muscolare spinale	RIARRANGIAMENTI (delezioni e duplicazioni) di ALTRI GENI UMANI mediante MLPA e tecniche assimilabili (per ciascun gene) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali 91.29.1 ANALISI del DNA ed IBRIDAZIONE con sonda molecolare (Southern blot)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	30 gg	*Neurogenetica molecolare BESTA Milano	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2850	91.29.7	1	Analisi NGS pannello geni Albinismo oculare e Oculocutaneo (indicare quesito diagnostico)	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2851	91.29.7	1	Analisi NGS GENI Sindrome di Coats e Coats plus	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2852	91.29.7	1	Esoma Focalizzato (specificare geni richiesti e quesito diagnostico)	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	120 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2853	91.29.7	1	Analisi NGS gene singolo o gruppo di geni da ciascun pannello NGS inserito in elenco. Specificare gene/i richiesti e quesito diagnostico N.B. la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della fattibilità.	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI
 DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA**

Codice profilo	codice regionale	Coefficienti	Quesito diagnostico e relativo test	Descrizione esame (da nomenclatore regionale)	Prescrittore	Tipo di materiale	Prelievo PROVETTA da utilizzare	Quantità	Tempo di refertazione	Laboratorio esecutore (* in SERVICE)	REGIME
L2854	91.29.7	1	Analisi NGS di mutazione del gene SPG4 e SPG7 in pannello NGS per Paraparesi spastiche, neuropatie e malattie del motoneurone	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2855	91.29.7	1	Analisi NGS di mutazione del gene CX32 in pannello NGS per Paraparesi spastiche, neuropatie e malattie del motoneurone	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2856	91.29.7	1	Analisi NGS di mutazione del gene SCN1A in pannello NGS per EPILESSIE	ANALISI DI SEQUENZA GENICHE mediante NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS) e tecniche assimilabili (se impiegata nei casi per i quali sono già previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe, non è possibile esporre la prestazione 91.29.7 in aggiunta. Se impiegata nei casi per i quali sono previsti uno o più specifici codici con le relative tariffe e queste risultano maggiori della tariffa della prestazione 91.29.7 codificare 91.29.7) incluso: 91.36.5 ESTRAZIONE di DNA o di RNA (nucleare o mitocondriale) da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali; 91.30.3 ANALISI di SEGMENTI di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400 bp)	Specialisti		Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

Per SPECIALISTI si intendono: specialisti in genetica, pediatria (inclusi pediatri di base), medicina interna, cardiologia, psichiatria, gastroenterologia, andrologia, pneumologia, NPI, neurologia, fisiatria, ORL, oculistica, nefrologia, endocrinologia, ginecologia, audiologia, chirurgia vascolare, dermatologia