

Codice profilo	nuovo codice regionale	nuovo codice nomenclatore	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
L2723	00G201	G2.01	1	Cariotipo	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0101	00G201.02	G2.01	1	CARIOTIPO in Sindrome associata anomalia cromosomica	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0102	00G201.03	G2.01	1	CARIOTIPO in Difetti congeniti/quadri malfornativi	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0103	00G201.04	G2.01	1	CARIOTIPO in disabilità intellettiva	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0104	00G201.05	G2.01	1	CARIOTIPO in Ritardo accrescimento/sviluppo	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0105	00G201.06	G2.01	1	CARIOTIPO in Amenorrea/menopausa precoce	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0106	00G201.07	G2.01	1	CARIOTIPO in Genitali ambigui	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0107	00G201.08	G2.01	1	CARIOTIPO in Sterilità, infertilità, poliabortività	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0108	00G201.09	G2.01	1	CARIOTIPO in Consanguinei portatori anomalia cromosomica	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0109	00G201.10	G2.01	1	CARIOTIPO in seguito risc. anomalia cromosomica fetale	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0110	00G201.11	G2.01	1	CARIOTIPO in Anomal.Crom.Genitori sog. Malforn./s. anomal.crom.	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

L0111	00G201.12	G2.01	1	CARIOTIPO in Anomal.crom.sosp.per preced. Anal. genet.	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2844	00G201.13	G2.01	1	CARIOTIPO in Conferma mosaicismo cromosomico	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0112	00G201.14	G2.01	1	CARIOTIPO in abortività spontanea ripetuta	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0113	00G201.15	G2.01	1	CARIOTIPO in Sindr. nota ass. micro-del./duplic.	ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali ed eventuale analisi per mosaicismo	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 ml	1	20 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8953	00G209	G2.09	1	Array-CGH (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0121	00G209.01	G2.09	1	Array-CGH Sindrome associata ad anomalia cromosomica	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0122	00G209.02	G2.09	1	Array-CGH Ritardo accrescimento/sviluppo	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0123	00G209.03	G2.09	1	Array-CGH per Genitali ambigui	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0124	00G209.04	G2.09	1	Array-CGH seguito risc. anomalia cromosomica fetale	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0125	00G209.05	G2.09	1	Array-CGH Sindrome di Pallister-Killian	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0126	00G209.06	G2.09	1	Array-CGH Prec. gravidanza con anomalia cromosomica	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0127	00G209.07	G2.09	1	Array-CGH Genitore con anomalia cromosomica	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0128	00G209.09	G2.09	1	Array-CGH Difetti congeniti/quadri malfornativi	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0129	00G209.10	G2.09	1	Array-CGH val. cariotipo per disabilità intellettiva	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0130	00G209.12	G2.09	1	Array-CGH Sindr. nota ass. micro-del./duplic.	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

L0131	00G209.13	G2.09	1	Array-CGH Anomalie delle regioni subtelomeriche	IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY. Incluso: estrazione DNA, CGH-array, SNPs-array, e coltura del materiale biologico da analizzare	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	40 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2845	00G208	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) diagnostica malattia genetica costituzionale	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0114	00G208.01	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) precedente gravidanza con anomalia cromosomica	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0115	00G208.04	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) Ritardo accrescimento/sviluppo	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0116	00G208.09	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) per Genitali ambigui	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0117	00G208.10	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) Genitore con anomalia cromosomica	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0118	00G208.12	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) POSTNAT. Conferma di mosaicismo cromosomico	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0119	00G208.13	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) POSTNAT. abortività spontanea ripetuta	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0120	00G208.15	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) POSTNAT. Sindr. nota ass. micro-del./duplic.	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2724	00G208.34	G2.08	1	IBRID. IN SITU (FISH) Anomalie delle regioni subtelomeriche	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Verde sodio Eparina 7 mL	1	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2712	00G191.07	G1.91	1	Analisi origine parentale di aberrazioni cromosomiche in familiari	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L1000	00G901	G9.01	1	Consulenza genetica associata al test	CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST. Consulenza Genetica in paziente con ipotesi diagnostica specifica già formulata e con prescrizione di test genetico. Consulenza pre-test: spiegazione dei vantaggi e dei limiti del test genetico e somministrazione dei consensi informati (se non effettuati nell'ambito della visita). Consulenza post-test: spiegazione del risultato del test genetico	Specialisti, Medici MMG, PLS					Lab Medea	SSN + in solvenza

L1814	00G191.07	G1.91	1	Verifica mutazione di UN gene (SPECIFICARE GENE) in familiari	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L1800	00G102X.02	G1.02.X	1	Verifica mutazione DA 2 A 10 geni in familiari (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2715	00G101.07	G1.01	1	Analisi molecolare gene SMN 1 in SMA I - II - III	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2849	00G208.33	G2.08	1	Analisi Geni SMN1 e SMN2 (numero di copie)	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfasci/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8985	00G101T.02	G1.01.T	1	FRAGILITA' DEL CROMOSOMA X (FRAXA). Determ. Triplette del gene FMR1. Test di primo livello	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2802	00G131X.22	G1.31.X	1	Analisi NGS Pannello geni Epilessie in Epilessie in Encefalopatie epilettiche	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2806	00G102X.02	G1.02.X	1	Analisi NGS Pannello geni in Sindrome di Rett	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2807	00G111X.12	G1.11.X	1	Analisi NGS Pannello geni in Sindrome di Iperaccrescimento	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2826	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS Pannello geni paraparesi spastiche in paraparesi spastiche ereditarie in malattie del motoneurone	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2838	00G111X	G1.11.X	1	Analisi NGS pannello geni distonie primarie	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

L2861	00G131X.25	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni per miopatie e distrofie, incluse le forme congenite	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2827	00G131X.21	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni per malformazioni dello sviluppo corticale in malformazioni dello sviluppo corticale in tubulinopatie	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2860	00G131X.03	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni per sordità	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2843	00G111X	G1.11.X	1	Analisi NGS pannello geni Sindrome di Noonan	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2805	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS Pannello geni in patologie oculari (acromatopsia o retinopatie)	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2850	00G111X	G1.11.X	1	Analisi NGS pannello geni Albinismo oculare e Oculocutaneo (indicare quesito diagnostico)	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0201	00G101.24	G1.01	1	Analisi NGS Sindrome KBG	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0202	00G101.29	G1.01	1	Analisi NGS DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

L0203	00G102X.04	G1.02.X	1	Analisi NGS NEUROFIBROMATOSI	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0204	00G102X.17	G1.02.X	1	Analisi NGS CEROLIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE GIOVANILE (CLN3)	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0205	00G102X.47	G1.02.X	1	Analisi NGS MALFORMAZIONI CEREBRALI CAVERNOSE (CCM)	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0206	00G102X.53	G1.02.X	1	Analisi NGS SCLEROSI TUBEROSA	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2868	00G131X.19	G1.31.X	1	Analisi NGS DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L0207	00G131X.20	G1.31.X	1	Analisi NGS NEUROPATIE EREDITARIE	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2846	00G131X.28	G1.31.X	1	Esoma (specificare il quesito diagnostico) NB: l'esoma viene effettuato su 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 mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza

L2852	00G101.07	G1.01	1	Esoma Focalizzato su <b>singolo gene</b> NB: la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2865	00G102X.02	G1.02.X	1	Esoma Focalizzato ( <b>2-10 geni</b> ) NB: la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi mutazionale che necessita da 2 a 10 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.02.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2866	00G111X	G1.11.X	1	Esoma Focalizzato ( <b>11-50 geni</b> ) NB: la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	45 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2867	00G131X	G1.31.X	1	Esoma Focalizzato ( <b>più di 50 geni</b> ) NB: la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L2859	00G131X.28	G1.31.X	1	Analisi NGS Esoma su singolo paziente. NB: la richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8995	00G191.01	G1.91	1	Analisi mirata di mutazioni in Emocromatosi. Ricerca di una o entrambe mutaz C282Y-H63D	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	Lab Medea	SSN + in solvenza
L8990	00G191.07	G1.91	1	Mutazioni di MTHFR C677T-1298A/C (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L8991	00G191.09	G1.91	1	Mutazioni del FATTORE V LEIDEN (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L8992	00G191.08	G1.91	1	Mutazioni del FATTORE II (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SSN + in solvenza
L2313	00G191.07	G1.91	1	Ricerca mutazione H1299R del FATTORE V (SPECIFICARE QUESITO DIAGNOSTICO)	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* CERBA HEALTHCARE	SOLO in solvenza

L8986	00G101.05	G1.01	1	Mutazioni della Fibrosi Cistica Test di primo livello almeno 30 mutazioni	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8987	00G101.06	G1.01	1	Mutazioni della Fibrosi Cistica Test di secondo livello ricerca in 27 esoni	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8988	00G191.02	G1.91	1	Mutazioni della Fibrosi Cistica (familiari) Test mirato	Analisi di mutazione nota. Ricerca di mutazione identificata, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	10 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L8989	00G208	G2.08	1	Microdelezione del CROMOSOMA Y in Infertilità	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2848	00G208	G2.08	1	Analisi di delezione locus (indicare il gene) in (indicare sospetto diagnostico). La richiesta deve essere concordata con il personale del laboratorio per la verifica della sussistenza delle condizioni per l'esecuzione del test	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza
L2857	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS di mutazioni puntiformi in Distrofia muscolare Duchenne/Becker	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* Policlinico Milano prof COMI	SSN + in solvenza
L2809	00G208.32	G2.08	1	Analisi molecolare di delezione in distrofia muscolare Duchenne/Becker	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Policlinico Milano Dott.ssa GIANNONE	SSN + in solvenza
L2862	00G101T.05	G1.01.T	1	Analisi genetica in Distrofia Miotonica tipo 2 (DM2)	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Besta Milano	SSN + in solvenza
L2863	00G101T.01	G1.01.T	1	Analisi gene DM1 in Distrofia di Steinert	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Besta Milano	SSN + in solvenza
L2829	00G101T.01	G1.01.T	1	Analisi gene FXN (espansione GAA) in Atassia di Friedreich	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2835	00G101T.01	G1.01.T	3	Ricerca duplicazione CMT1A (dup17p11.2)	Analisi citogenetica molecolare. Incluso: FISH con sonda di DNA su metafasi/nuclei interfascici/MLPA e coltura del materiale biologico da analizzare. In caso di uso di più sonde FISH rendicontabili al massimo 3 analisi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2840	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni miastenie congenite	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza

L2841	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni distrofie muscolari	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* Service straordinario su selezione specifica del laboratorio qualificato	SSN + in solvenza
L2842	00G131X	G1.31.X	1	Analisi NGS pannello geni miopatie congenite	Analisi mutazionale che necessita oltre 50 geni per la diagnosi genetica di malattia, incluso l'intero genoma o l'esoma. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.31.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	*Neurogenetica molecolare BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2834	00G101.07	G1.01	1	Analisi NGS <u>singolo gene</u> collagenopatie	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi.	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2864	00G111X.17	G1.11.X	1	Analisi NGS ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2869	00G111X.27	G1.11.X	1	Analisi NGS MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE	Analisi mutazionale che necessita da 11 a 50 geni per la diagnosi genetica di malattia. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo, incluso il test di conferma delle varianti refertate. Rendicontabile quando la somma delle singole tariffe delle prestazioni alternative è superiore alla tariffa di G1.11.X	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	65 gg	* AUXOLOGICO Cusano Milanino	SSN + in solvenza
L2847	00G193	G1.93	1	Ricerca mutazioni LHON (quesito diagnostico)	Analisi mutazionale di malattia che necessita del Sequenziamento del DNA mitocondriale per la diagnosi	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	20 gg	* BESTA Milano	SSN + in solvenza
L2870	00G101.01	G1.01	1	MUTAZIONI DELLA ALFA-TALASSEMIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Policlinico Milano	SSN + in solvenza
L2871	00G101.02	G1.01	1	MUTAZIONI DELLA BETA-TALASSEMIA	Analisi mutazionale di malattia che necessita di un solo gene per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo	Specialisti	Sangue	Viola EDTA	2	15 gg	* Policlinico Milano	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