

| 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 singolo gene 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 (2-10 geni) 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 (11-50 geni) 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 (più di 50 geni) 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