

Prestazioni di Struttura di Genetica Clinica

BRANCA E CODICE	TIPOLOGIA PRESTAZIONE	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICI PRESTAZIONI ASSIMILATE (attuale nomenclatore)	QUANTITA'	TARIFFA UNITARIA ATTUALE NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
		Prelievo sangue venoso		91.49.2	1	4,00	4,00

Ciacuno dei seguenti pacchetti può essere integrato, quando appropriato, dall'aggiunta del prelievo di sangue come sopra riportato

Z 89.01	Consulenza genetica associata ai test	CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST Consulenza Genetica in paziente con ipotesi diagnostica specifica già formulata. Consulenza pre-test: ricostruzione albero genealogico e spiegazione vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione consensi informati. Consulenza post-test: spiegazione risultato test genetico.		89.01	1	15,00	15,00
	Visita Genetica Complessa	VISITA GENETICA COMPLESSA Consulenza Genetica con ricostruzione albero genealogico nei rami paterno e materno per		89.01	1	15,00	78,00
				89.7	1	22,00	
				89.07	1	41,00	
Z 89.01	Visita di follow-up di Genetica	VISITA DI FOLLOW-UP Consulenza genetica successiva alla prima in paziente con diagnosi specifica pregressa e test genetico positivo. Rivalutazione risultato. Spiegazione utilizzo e limiti per rischio di ricorrenza		89.01	1	15,00	15,00
	Visita di follow-up di Genetica	FOLLOW-UP GENETICO COMPLESSO Consulenza Genetica successiva alla prima in paziente ancora senza diagnosi. Visita specialistica genetica con esame obiettivo e/o rivalutazione documentazione clinica recente e remota. Consultazione della letteratura scientifica e di database di genetica clinica specifici. Scelta di eventuale nuovo test genetico appropriato. Spiegazione vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione consensi informati. Scrittura della relazione.		89.07	1	41,00	41,00

Per ogni familiare visitato in consulenza aggiungere visita di genetica medica

Prestazioni di Laboratorio di Genetica Medica (sezione Genetica Molecolare)

PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	ESTRAZIONE DI DNA O DI RNA(nucleare o mitocondriale) Da sangue periferico, tessuti, colture cellulari, villi coriali	91.36.5	1	45,00	45,00	
	CONSERVAZIONE DI CAMPIONI DI DNA O DI RNA	91.36.1	1	41,00	41,00	
ciacuno dei seguenti pacchetti può essere integrato, quando appropriato, dall'aggiunta della estrazione e conservazione del DNA						
3-idrossi-3-metilglutarico aciliduria, deficit di HMG-CoA Liasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HMGCL	91.30.3	9	156,00	1404,00	
Aarskog-Scott, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene FGD1	91.38.2	8	121,00	1288,00	

PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
Aarskog-Scott, Sindrome di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGD1	91.30.3	2	156,00	312,00	
Aarskog-Scott, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene FGD1	91.30.2	1	128,00	128,00	
Acidosi Tubulari Renali	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali Geni: ATP6V1B1, ATP6V0A4, ATP6V1F, ATP6V1A, SLC4A1, SLC34A1, SLC4A4, SLC4A7, SLC4A8, SLC4A9, SLC4A11, SLC12A1, CLCNKB, SCNN1B, SCNN1G, CLDN16, CA2, KCNJ1, CLCN5, INVS, PAX2, SCNN1A	91.30.3	30	156,00	4680,00	
ACONDROGENESI II	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL2A1	91.30.3	20	156,00	3120,00	
Acondroplasia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR3	91.30.3	1	156,00	156,00	
Adenoma paratiroideo	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDC73	91.30.3	4	156,00	624,00	
Agenesia dentaria e cleft orofacciale	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MSX1	91.30.3	3	156,00	468,00	
Alagille, Sindrome di I° livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene JAG1	91.38.2	8	121,00	968,00	
Alagille, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene JAG1	91.30.2	1	128,00	128,00	
Alagille, Sindrome di I° livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene NOTCH2	91.38.2	10	121,00	1210,00	
Alagille, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene NOTCH2	91.30.2	2	128,00	256,00	
Alexander, Malattia di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GFAP	91.30.3	2	156,00	312,00	
Alcaptonuria	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali Gene: HGD	91.30.3	2	156,00	312,00	
Alport, Sindrome di	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali Geni: COL4A5, COL4A4, COL4A3, FN1	91.30.3	30	156,00	4680,00	
Alport X-linked, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare gene COL4A5	91.30.2	2	128,00	256,00	
Alport X-linked, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) gene COL4A5	91.30.3	30	156,00	4680,00	
Alport autosomico, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) gene COL4A3	91.30.3	30	156,00	4680,00	
Alport autosomico, Sindrome di II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) gene COL4A4	91.30.3	30	156,00	4680,00	
Alzheimer familiare, Malattia di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) gene PSEN1	91.30.3	12	156,00	1872,00	
Alzheimer familiare, Malattia di II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) gene APP	91.30.3	2	156,00	312,00	
Alzheimer familiare, Malattia di III livello	Studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene APOE	91.30.2	1	128,00	128,00	
Amaurosi congenita di Leber	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RPE65	91.30.3	6	156,00	936,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Amaurosi congenita di Leber	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RDH12		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Amaurosi congenita di Leber	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GUCY2D		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Amaurosi congenita di Leber	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GRB1		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Amaurosi congenita di Leber	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene AIPL1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Amiloidosi	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni TTR, APOA1, FGA, LYZ, CST3, Cistatina C, APOA2, GSN, LECT2		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Amiloidosi I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TTR		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Amiloidosi II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene APOA1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Angelman, Sindrome di I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per lo studio di metilazione		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Angelman, Sindrome di II livello (se metilazione negativa)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene UBE3A		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Angelman, Sindrome di III livello	M5-MIPA (Methylation-specific multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare per disomia del cromosoma 15		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni KCNJ13, LEPREL1, VCAN, COL18A1, FZD4, NDP, CRB1, PPEF1, LRP5, NR2E3, ADAMTS18		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	APERT, SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR2		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Arginosuccinico aciduria, Deficit di arginosuccinico liasi, deficit di ASL	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ASL		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	ARTRITE PSORIASICA	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	ARTRITE PSORIASICA	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.1	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Artrite Reattiva	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Artrite Reumatoide	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Atassia, SCA1	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene ATXN1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA2	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene ATXN2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA3/MJD	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene ATXN3		91.30.2	1	128,00	128,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Atassia, SCA6	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene CACNA1A		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA7	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene SCA7		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA8	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene SCA8		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA12	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene SCA12		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia, SCA17	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene SCA17/TBP		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene DRPLA		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atassia Aprassia Oculomotoria (AOA)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene APTX		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Atassia di Friedreich	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene FXN		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atresia esofagea	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante cattura totale di filamenti di DNA dei geni MYCN, CHD7, DST, DSP, FOXF1, GTBPB5 (sequenziamento che comprende anche gli introni)		91.30.3	30	156,00	4680,00	
	Atrofia Muscolare Spinale (SMN)	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SMN1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atrofia Muscolare Spinale (SMN) I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene NAIP (Delezione esone 5)		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Atrofia muscolare spinale di Kennedy (AR)	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per il gene RA		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Atrofia Ottica Autosomica Dominante	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene OPA1 esoni 8-20, 27-28		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Atrofia Ottica Autosomica Dominante II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene OPA1 Esone 1-7: 21-26		91.30.3	3	156,00	468,00	
	BANNAYAN ZONANA, SINDROME	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PTEN		91.30.3	9	156,00	1404,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	BARDET-BIEDL Syndrome	Sequenziamento NGS alta ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni CCDC28B, WDPCC, ARL6, BBS5, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BBS12, PTHB1, TMEM67, TRIM32, BBS1, BBS10, CEP290, TTC8, MKS1, MKKS, SPNCA6		91.30.3	22	156,00	3432,00	
	Barth, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TAZ/G4.5		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	3-Metilglutacico aciduria tipo II							
	BARTTER TIPO 1, SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCL12A		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	BARTTER TIPO 2, SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene KCNJ1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	BARTTER TIPO 3, SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CLCNKB		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	BARTTER CON SORDITA', SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene BSND		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Beckwith-Wiedemann, Sindrome	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per la disomia del cromosoma 11		91.30.2	4	128,00	512,00	
	Beckwith-Wiedemann, Sindrome II livello	MS-MLPA (Methylation-specific multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare per la ricerca microdelezioni in 11p51		91.30.2	2	128,00	256,00	
	BEHCHEIT, MALATTIA DI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	
	BEHCHEIT, MALATTIA DI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Beta-Talasemia, I livello	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA con reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) per BETA GLOBINA		91.30.1	1	159,00	159,00	
	CADASIL I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NOTCH3 Esoni 3-6,9-12,21-23		91.30.3	3	156,00	468,00	
	CADASIL II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NOTCH3 Esoni 2, 7,8,13-20, 24		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Calcinosi tumorale iperfosfatemica familiare I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GALNT3		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Calcinosi tumorale iperfosfatemica familiare II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGF23		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Calcinosi tumorale iperfosfatemica familiare III livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene KL		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Camurati-Engelmann, Sindrome di (displasia diafisaria progressiva)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TGFB1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Canalopatie cardiache (QT-lungo, Brugada incluse)	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni KCNO1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5, GPD1L, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4		91.30.3	25	156,00	3900,00	
	CARASIL	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HTRA1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Carcinoma gastrico familiare e ca lobulare familiare	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDH1		91.30.3	13	156,00	2028,00	
	Carcinoma midollare e familiare della tiroide/MEN2 (RET)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RET		91.30.3	10	156,00	1560,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni BRCA1 e BRCA2		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene BRCA1		91.30.3	16	156,00	2496,00	
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene BRCA1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene BRCA2		91.30.3	22	156,00	3432,00	
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario	ANALISIDI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene PALB2		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Carcinoma mammario e ovarico ereditario II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene PALB2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Carcinoma papillare o follicolare della tiroide	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TTF1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Cardiofaciocutanea, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni BRAF, KRAS		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Cardiofaciocutanea, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MAP2K1		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Cardiofaciocutanea, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MAP2K2		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Cardiomiopatia I livello	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante cattura parziale di filamenti di DNA di un pannello di 111 geni		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Cardiomiopatia II livello	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante cattura totale di filamenti di DNA		91.30.3	25	156,00	3900,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MYH7 Beta Miosina		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TNNT2 Troponina T		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene Gene MYBPC3 Proteina C		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MYL2		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TNNI3		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ACTC Alfaccina cardiaca		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MYL3		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TPM1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LAMP 2		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Cardiomiopatia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PRKAG2		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Cellachia (suscttibilità alla malattia cellaca)	TIPIZZAZIOEN GENOMICA HLA-DQ MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DIRETTO PER DQA1		90.80.1	1	54,00	54,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Celiachia (susceptibilità alla malattia celiaca)	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DOB1 A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.80.3	1	109,00	109,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	CHARGE, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene CHD7		91.38.2	10	121,00	1210,00	
	CHARGE, Sindrome II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene CHD7		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Coagulopatie	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni Fattore VIII F8, Fattore IX: F9, FGA, Fattore di von Willebrand		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Cohen, Sindrome di	Sequenziamento NGS alta ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali del gene COH1		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Cohen, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene COH1		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Collagenopatie di tipo 2	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3		91.30.3	30	156,00	4680,00	
	Convulsioni benigne infantili Convulsioni infantili e coreoatetosi parossistica	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene PRRT2		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Cowden, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene PTEN		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Craniofrontonasale, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene EFB1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Craniosinostosi non sindromiche semplici e complesse	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, ASXL1, MSX2, EFN1, FGFR1, SOX6, FGF1, FGF2, FGF3, FGF4, FGF6, FGF7, FGF8, FGF9, RAB23, FGF10, FGF17, FGF23, RUNX2, PLEKHM1, GLI3, ALX1, ALX3, ALX4, IFT122, WDR25, JET43, WDR19		91.30.3	30	156,00	4680,00	
	Craniosinostosi II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni FGFR1, FGFR3, FGFR2, Twist, ALX4, ALX3, FN1, MSX2, RUNX2 (Esoni totali 22)		91.30.2	1	128,00	128,00	
	CRANIOSINOSTOSI, FORAMINA PARIETALE	ANALISI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del gene MSX2		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Crigler Najjar, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene UGT1A1 - promotore e TATA Box		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Crigler Najjar, Sindrome di	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene UGT1A1 - promotore e TATA Box		91.30.2	1	128,00	128,00	
	CROUZON, SINDROME DI	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR2		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Danon, Malattia di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene LAMP2		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Deficienza di GLUT1, sindrome da	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SLC2A1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Deficienza di GLUT1, sindrome da II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SLC2A1		91.30.2	3	128,00	384,00	
	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di LCHAD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene HADHA		91.30.3	1	156,00	156,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena corta, deficit di SCAD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ACADS		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena media, deficit di MCAD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ACADM		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Deficit di Biotinidasi,	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene BTD		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Deficit di Carbamil fosfato sintetasi, Deficit di CPS1	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CPS1		91.30.3	20	156,00	3120,00	
	Deficit di N-acetilglutamato sintetasi, Deficit di NAGS	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NAGS		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Deficit di Ornitina Transcarbamilasi, Deficit di OTC	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene OTC		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Deficit di prosaposina, Deficit di SAP A, SAP B, SAPC, SAP D	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PSAP		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Deficit di SAP B, Leucodistrofia Metacromatica da deficit di SapB	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PSAP		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Deficit di SAP C, Malattia di Gaucher da deficit di SapC	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PSAP		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HLCS)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HLCS		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Degenerazione maculare senile	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ABCR		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Degenerazione maculare senile II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ABCR		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Demenza Frontotemporale I livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PCRN		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Demenza Frontotemporale II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MAPT		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Demenza Frontotemporale III livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene APOE		91.29.2	1	65,00	65,00	
	DENTINOGENESI IMPERFETTA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DSP		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	DIABETE INSIPIDO CENTRALE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene AVP		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Diabete, Mody/DT2	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante cattura totale di filamenti di DNA di 90 geni coinvolti		91.30.3	36	156,00	5616,00	
	Diabete, MODY1	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HNF4A		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Diabete, MODY2	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GCK		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Diabete, MODY2 II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene GCK		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Diabete, MODY3	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HNF1A		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Diabete, MODY3 II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene HNF1A		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Diabete, MODY4	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PDX1		91.30.3	6	156,00	936,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Diabete, MODY5	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HNF1B		91.30.3	6	156,00	936,00	
	DIABETE TIPO 1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	DIABETE TIPO 1	TIPIZZAZIONE GENOMICA A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DOA1		90.80.3	1	109,00	109,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	DIABETE TIPO 1	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 AD ALTA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.80.4	1	178,00	178,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Discinesia Ciliare Primaria	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali di 13 geni		91.30.3	38	156,00	5928,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene DNAH11		91.38.2	20	121,00	2420,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene DNAH5		91.38.2	20	121,00	2420,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene DNAI2		91.38.2	3	121,00	363,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene DNAI1		91.38.2	4	121,00	484,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene TXNDC3		91.38.2	4	121,00	484,00	
	Discinesia Ciliare Primaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene CCDC39		91.38.2	5	121,00	605,00	
	Displasia aritmogena del ventricolo destro	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) de gene DSP (ARVD8)		91.30.3	21	156,00	3276,00	
	Displasia aritmogena del ventricolo destro	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PKP2		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Displasia aritmogena del ventricolo destro	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DSG2		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Displasia aritmogena del ventricolo destro	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DSC2		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Displasia aritmogena del ventricolo destro	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene JUP		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Displasia craniometafisaria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ANKH		91.30.3	3	156,00	468,00	
	DISPLASIA ECTODERMICA	Sequenziamento NGS alta ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni EDAR, EDARADD, WNT10A, HVEC, IKKKG, DSP, DSPP, MSX1, GJB6, TP63, KRT85, SMOC2, PKP1, PVRL4, NFKBIA, TNF, TRAF2, TRAF6, KRT74, XEDAR		91.30.3	22	156,00	3432,00	
	DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA X-LINKED	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ED1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA AUTOSOMICA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EDAR		91.30.3	6	156,00	936,00	
	DISPLASIA ECTODERMICA AUTOSOMICA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EDAR.ADD		91.30.3	6	156,00	936,00	
	DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni ED1, EDAR, EDARADD		91.30.2	1	128,00	128,00	
	DISPLASIA DI KNIEST	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL2A1		91.30.3	20	156,00	3120,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	DISPLASIA METATROPICA e sindromi associate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TRPV		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Displasia tanatofora	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR3		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Displasia ossea sclerosante	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SOST		91.30.3	1	156,00	156,00	
	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL2A1		91.30.3	20	156,00	3120,00	
	Displasie scheletriche (diagnosticabili in gravidanza)	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni FGFR1, FGFR2, FGFR3, SOX, COL1A1, COL1A2		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Distonia da torsione idiopatica	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DYT1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Distonia DOPA sensibile	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GCH1		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Distonia mioclonica	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SGCE		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Distrofia a Pattern I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RDS/ Periferina		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Distrofia a Pattern II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene VMD2		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Distrofia dei cono bastoncelli	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ABCR		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Distrofia dei cono bastoncelli II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ABCR		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Distrofia facioscapolomerale	Southern Blot (Blotting) DNA genomico trattato con enzimi di restrizione e successivamente sottoposto ad elettroforesi su gel d'agarosio o di poliacrilammide della regione 4q37		91.29.4	4	120,00	480,00	
	Distrofia Miotonica 1	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza delle ripetizioni locus DM1 e espansione		91.29.2	2	65,00	250,00	
		Southern Blot (Blotting) DNA genomico trattato con enzimi di restrizione e successivamente sottoposto ad elettroforesi su gel d'agarosio o di poliacrilammide delle ripetizioni locus DM1 e espansione		91.29.4	1	120,00		
	Distrofia Miotonica 2	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza delle ripetizioni locus DM2 e espansione		91.29.2	2	65,00	250,00	
		Southern Blot (Blotting) DNA genomico trattato con enzimi di restrizione e successivamente sottoposto ad elettroforesi su gel d'agarosio o di poliacrilammide delle ripetizioni locus DM2 e espansione		91.29.4	1	120,00		
	Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali del gene e promotore Distrofina		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene e promotore Distrofina		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Distrofia oculofaringea	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene PABPN1		91.30.2	1	128,00	128,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Disturbi del Differenziamento sessuale (DSD) Insensibilità parziale e/o completa (Sindrome di Morris)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene Androgen receptor (AR) esoni 2-8		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Disturbi del Differenziamento sessuale (DSD) Insensibilità parziale e/o completa (Sindrome di Morris)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene Androgen receptor (AR) esoni 1-8		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Disturbi del Differenziamento sessuale (DSD) Deficit 5 alfa reduttasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SRD5A2		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Disturbi del Differenziamento sessuale (DSD) Deficit 5 alfa reduttasi II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SRD5A2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Disturbi del Differenziamento sessuale (DSD) da deficit di SF1 (fattore steroidogenico)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NR5A1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Disturbo del linguaggio/disprassia verbale	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FOXP2		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Emicrania Emiplegia Alternante Emiplegia Alternante dell'infanzia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ATP1A2		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Emicrania emiplegica familiare	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CACNA1A		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Emocromatosi	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Emocromatosi I livello	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA con reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) per mutazioni in: HFE, TFR, FPN1		91.30.1	1	159,00	159,00	
	Emocromatosi II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni HFE, HJV, HAMP		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Emofilia A I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene F8 Introne 22		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Emofilia A II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene F8		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Emofilia A III livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene F8 Introne 1		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Emofilia A IV livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene F8		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Emofilia A V livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene F8 Esone 13		91.29.3	1	57,00	57,00	
	Emoglobinopatie	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni HBA1, HBA2, HBB, HBG1, HBG2, ?-LCR locus, ATRX, GATA1, KLF1, BCL11A, SOX6, NFE2, G6PDH		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Encefalopatia epilettica precoce	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene STXBP1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Epilessia del Lobo Temporale Laterale - ADLTE Epilessia Parziale con Sintomi Auditivi - ADLTE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LGI1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Epilessia e ritardo mentale femminile	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PCDH19		91.30.3	6	156,00	936,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Epilessia e ritardo mentale femminile II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene PCDH19		91.30.2	3	128,00	384,00	
	Epilessia Frontale Notturna Autosomica Dominante - ADNFLE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CHRNA2		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Epilessia Frontale Notturna Autosomica Dominante - ADNFLE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CHRNA4		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Epilessia Frontale Notturna Autosomica Dominante - ADNFLE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CHRNA2		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Epilessia Generalizzata con Crisi Febrili Plus - GEFS+	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCN1B		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Epilessia infantile familiare benigna	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCN2A		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Epilessia infantile familiare benigna	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PAX6		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Epilessia Mioclonica Giovanile - JME	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GABRA1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia - SMEI Sindrome di Dravet	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCN1A		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia - SMEI Sindrome di Dravet II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SCN1A		91.30.2	3	128,00	384,00	
	Epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia - SMEI Sindrome di Dravet Epilessia Generalizzata con Crisi Febrili Plus - GEFS+ Epilessia con Assenze dell'infanzia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del gene GABRG2		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Epilessia piridossal fosfato-dipendente	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PNPO		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Epilessia piridossina-dipendente	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ALDH7A1		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Eterotopia Periventricolare X-linked (gene FLNA) Sindrome Oto-Palato-Digitale Tipo I e II Sindrome di Melnick-Needles Displasia Fronto-Metafisale Eterotopia Periventricolare, variante Ehlers-Danlos	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FLNA		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Eterotopia Periventricolare X-linked (gene FLNA) Sindrome Oto-Palato-Digitale Tipo I e II Sindrome di Melnick-Needles Displasia Fronto-Metafisale Eterotopia Periventricolare, variante Ehlers-Danlos II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene FLNA		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Fabry, Malattia di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GAL-A		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Fabry, Malattia di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene GAL-A		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Fenilchetonuria o iperfenilalaninemia, deficit di fenilalanina idrossilasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PAH		91.30.3	13	156,00	2028,00	
	Focromioma-paraganglioma ereditario 4 (PGL4)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHB		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Focromioma-paraganglioma ereditario 1 (PGL1)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHD		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Fibrosi Cistica II livello	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA con reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) per mutazioni del gene CFTR		91.30.1	2	159,00	318,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Fibrosi Cistica II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene CFTR		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Fibrosi Cistica III livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CFTR		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Fibrosi Polmonare (geni TERC, TERT, SPFT)	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni TERC, TERT, SPFT		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	FORAMINA PARIETALIA	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ALX		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Galattosialidosi, Deficit combinato beta Galattosidasi/Neuraminidasi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CTSA		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Gangliosidosi GM1, Deficit beta galattosidasi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GLB1		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Gaucher, Malattia di Deficit di beta-Glucosidasi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GBA		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Gilbert, Sindrome di	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del promotore 1A1 di UGT1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Glaucoma familiare	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene OPTN		91.38.2	13	121,00	2197,00	
	Glaucoma familiare	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene OPTN		91.30.3	4	156,00		
	Glaucoma-POAG	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene MYOC		91.38.2	13	121,00	2197,00	
	Glaucoma-POAG	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MYOC		91.30.3	4	156,00		
	Glicogenosi tipo I b	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene G6PT		91.38.2	5	121,00	917,00	
	Glicogenosi tipo I c	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene G6PT		91.30.3	2	156,00		
	HIV, Risposta al farmaco per TERAPIA I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per la ricerca allele HLA-B*5701		91.29.2	1	65,00	65,00	
	HIV, Risposta al farmaco per TERAPIA II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) per la ricerca allele HLA-B*5701		91.30.3	1	156,00	156,00	
	HIV, Risposta al farmaco per TERAPIA	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	
	HIV, Risposta al farmaco per TERAPIA	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 AD ALTA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.80.4	1	178,00	178,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Huntington, Malattia di	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene IT-15		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Infertilita maschile I livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare delle microdelezioni Y (Analisi molecolare per STSs (8 marcatori)		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Infertilita maschile II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza delle Microdelezioni Y (Analisi molecolare per STSs (4 marcatori)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Intolleranza Ereditaria al Fruttosio (HF1), deficit di Aldolasi B	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ALDOB		91.30.3	9	156,00	1404,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Intolleranza ereditaria al lattosio (polimorfismi)	HRM (High Resolution Melting) mediante amplificati di PCR analisi di variazioni genetiche come mutazioni, SNPs e metilazioni nel DNA a doppio filamento (dsDNA) del gene LCT (polimorfismi -13910; -22018)		91.38.2	2	121,00	398,00	
		ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene LCT (polimorfismi -13910; -22018)		91.30.3	1	156,00		
	Iperargininemia	HRM (High Resolution Melting) mediante amplificati di PCR analisi di variazioni genetiche come mutazioni, SNPs e metilazioni nel DNA a doppio filamento (dsDNA) del gene ARG1		91.38.2	8	121,00	968,00	
	Iperargininemia	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene ARG1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Ipercalcemia ipocalciurica familiare, benigna tipo 1	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CASR		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Ipercalcemia I livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SCN4 (hot spot)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Ipercalcemia II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SCN4		91.30.3	19	156,00	2964,00	
	Iperferritinemia-Cataratta	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene FTL		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Iperparatiroidismo 2 familiare isolato	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CDC73		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Iperparatiroidismo neonatale severo	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CASR		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Ipertermia Maligna	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene RYR1		91.38.2	15	121,00	2283,00	
	Ipertermia Maligna	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene RYR1		91.30.3	3	156,00		
	Ipoacusie ereditarie autosomiche dominanti	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni GJB2, GJB6, GJB3, MYO7A, WFS1, KCNQ4, COCH,TECTA, MYH9, POU3F4, DFNA5, ACTG1, DIAPH1C, ACTG1, COL11A2, MYH14		91.30.3	14	156,00	2184,00	
		Sequenziamento NGS alta ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni GJB2, GJB6, SLC26A4 (I livello) e OTOA, TMC1, OTOF, CDH23, USH1C, PCDH15, MYO3A, WHRN, GJB3, TECTA, TMPRSS, POU3F4, DIAPH3, MYO7A, MYO15A, MYO6, GIPCC, TMC1, GJB3 (II livello)		91.30.3	22	156,00		3432,00
	Ipoacusie ereditarie non sindromiche	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CX 26 GJB2 (Ex 1 e 2)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Ipoacusie ereditarie non sindromiche	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CX 30 (break point)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Ipoacusie ereditarie non sindromiche	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CX 30 GJB6		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Ipoacusie mitocondriali	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni tRNA(Leu), 12S rRNA, tRNA(Ser)		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Ipoacusie mitocondriali	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene 12S rRNA, tRNA(Ser)		91.29.2	2	65,00	130,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Ipoacusia mitocondriale III livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per la mutazione A1555G		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Ipoacusia ereditaria Otoferlina	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene Otoferlina		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Ipoacusie sindromiche	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni SLC26A4, FOXP1, COL2A1, PAX3, MITF, SNAI2, EDN3, SOX10, TCOF1		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Ipocondroplesia	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR3		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Ipoosfatasia 1	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ALPL		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Ipomagnesemia da malassorbimento selettivo	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TRPM6		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Iparatiroidismo 2	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CASR		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Iparatiroidismo familiare isolato (PTH)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PTH		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Ittiosi X-linked	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene Gene STS		91.29.2	1	65,00	65,00	
GE 03.69	Kallmann, Sindrome di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene KAL1		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Kallmann, Sindrome di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EGFR1		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Kallmann, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PROK2		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Kallmann, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PROKR2		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Kallmann, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni PROK2, PROKR2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Kearns-Sayre, Sindrome di	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per delezioni DNA mitocondriale		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Krabbe, malattia di	HRM (High Resolution Melting) mediante amplificati di PCR analisi di variazioni genetiche come mutazioni, SNPs e metilazioni nel DNA a doppio filamento (dsDNA) del gene GALC		91.38.2	10	121,00	1210,00	
	Krabbe, malattia di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GALC		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Legius, Sindrome di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SPRED1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Legius, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SPRED1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Leigh, Sindrome di	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali del gene ATP8A6		91.30.3	2	156,00	312,00	
	LEOPARD, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PTPN11		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	LEOPARD, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni BRAF, RAF1		91.30.3	20	156,00	3120,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Leri-Welli, Sindrome di /bassa statura non sindromica I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene SHOX		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Leri-Welli, Sindrome di /bassa statura non sindromica II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SHOX		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Leri-Welli, Sindrome di /bassa statura non sindromica III livello	Analisi Microsatelliti o STR (Short Tandem Repeat) reazione enzimatica di amplificazione del DNA (PCR) dei gene SHOX e regione PAR		91.29.2	10	65,00	650,00	
	Lesch-Nyhan, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HPR1		91.30.3	16	156,00	2496,00	
	Leucoencefalopatia e epilessia da deficit di metiltetraidrotololo reductasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MTHFR		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Leucoencefalopatie	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante cattura totale di filamenti di DNA di 56 geni		91.30.3	20	156,00	3120,00	
	LIDDLE, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCNN1G		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	LIDDLE, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SCNN1B		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Li-Fraumeni, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene P53		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Lissencefalia X-linked con Genitali Ambigui Sindrome degli Spasmi Infantili X-linked Sindrome di West Epilessia Mioclonica X-linked con spasticità e Ritardo Mentale I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ARX		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Lissencefalia X-linked con Genitali Ambigui Sindrome degli Spasmi Infantili X-linked Sindrome di West Epilessia Mioclonica X-linked con spasticità e Ritardo Mentale II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ARX		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Lissencefalia isolata Eterotopia a Banda sottocorticale I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LIS1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Lissencefalia isolata Eterotopia a Banda sottocorticale II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene LIS1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Lissencefalia/polimicrogiria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TUBA1A		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Lissencefalia/polimicrogiria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TUBB2B		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Lissencefalia/polimicrogiria	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TUBB3B		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Lissencefalia X-linked Eterotopia a Banda sottocorticale Sindrome della Doppia Corteccia I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DCX		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Lissencefalia X-linked Eterotopia a Banda sottocorticale Sindrome della Doppia Corteccia II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene DCX		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Lynch, Sindrome di	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MSH2, MLH1, MSH6		91.30.3	8	156,00	1248,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Lynch, Sindrome di	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per l'instabilità dei microsatelliti		91.30.2	4	128,00	512,00	
	Lynch, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MSH2		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Lynch, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MSH2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Lynch, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MLH1		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Lynch, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MLH1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Lynch, Sindrome di	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MSH6		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Lynch, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MSH6		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Macrocefalia e Autismo, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PTEN		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Maculopatia di Best I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene VMD2		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Maculopatia di Best II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RDS/Periferina		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Malattia cistica renale	Sequenziamento NGS alta ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni PKD1, ARPKD, PKD2, PKD2L1, OFD1, MCKD2, HNF1B		91.30.3	22	156,00	3432,00	
	Malattia ossea di Paget 3 (osteite deformante)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SOSTM1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Malattia di Pompe, Deficit di Maltasi Acida, Deficit di alfa-glucosidasi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene GAA		91.30.3	19	156,00	2964,00	
	Malattie mitocondriali da deficit di DNA polimerasi gamma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene POLG-1		91.30.3	20	156,00	3120,00	
	Malattie mitocondriali da difetto di DNA polimerasi gamma subunità accessoria	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene POLG2		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Malonico aciduria, deficit di Malonil-CoA decarbossilasi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MLYCD		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Marfan, Sindrome di e malattie correlate	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene FBN1		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Marfan, Sindrome di e malattie correlate	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene TGFBR1 o TGFBR2		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Marfan, Sindrome di e malattie correlate II livello	Coltura di cellule da altri tessuti Coltura fibroblasti		91.33.5	1	88,00	88,00	
	McCune-Albright, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GNAS1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Melanoma ereditario/Sindrome del nevo displastico	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDKN2A		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Melanoma ereditario/Sindrome del nevo displastico	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDK4		91.30.3	1	156,00	156,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	MELAS, Sindrome (miopatia mitocondriale, encefalopatia acidotica lattica ed episodi stroke-like) (gene MTTL1)	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MTTL1 (1 amplicone)		91.29.2	3	65,00	195,00	
	MELAS, Sindrome (miopatia mitocondriale, encefalopatia acidotica lattica ed episodi stroke-like) (gene MTTL1)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MTTL1 (hot spot)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	MERFF (epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate) (gene MTK)	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MTK		91.29.2	3	65,00	195,00	
	MERFF (epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate) (gene MTK)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MTK (1 amplicone)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Metilmalonico aciduria con omocistinuria tipo CblC	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MMACHC		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Metilmalonico aciduria e omocistinuria tipo CblF	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene LMBRD1		91.30.3	16	156,00	2496,00	
	Metilmalonico aciduria Mut, deficit di Methylmalonyl CoA mutase (tipo MUT)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MUT		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Metilmalonico aciduria tipo CblA	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MMAA		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Metilmalonico aciduria tipo CblB	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MMAB		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Metilmalonico aciduria, tipo CblD, e omocistinuria	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MMADHC		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Microcefalia (AR)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene ASPM		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Microcefalia (AR) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ASPM		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Microcefalie primarie	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MCPH1, WDR62, CDKSRAP2, CEP152, ASPM, CENPI, STIL, CEP135		91.30.3	30	156,00	4680,00	
	Miopatia Central Core	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene RYR1		91.38.2	15	121,00	2283,00	
	Miopatia Central Core	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene RYR1		91.30.3	3	156,00		
	Miopatia Multiminicore	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene SEPN1		91.38.2	10	121,00	1522,00	
	Miopatia Multiminicore	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SEPN1		91.30.3	2	156,00		
	MNGIE, Sindrome di	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene della Timidina Fosforilasi (9 ampliconi)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	MNGIE, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene della Timidina Fosforilasi (9 ampliconi)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Mitocondriopatie (PCR quantitativa DNA mt totale) I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del t-RNA (Hot Spot Mutazionali) (21 ampliconi)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Mitocondriopatie (Sequenziamento mt DNA totale) I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) mtDNA Analisi dei t-RNA (Hot Spot Mutazionali) (21 ampliconi)		91.30.3	1	156,00	156,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Mitocondriopatie (PCR quantitativa mt DNA totale) II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza degli ulteriori geni mitocondriali (21 ampliconi)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Mitocondriopatie (Sequenziamento mt DNA totale) II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) degli ulteriori geni mitocondriali (21 ampliconi)		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Morquio A, MPSIV A, Deficit N-acetil-galattosamina 6-solfato-solfatasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GALNS		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Morquio B, MPSIV B, Deficit beta-galattosidasi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GLB1		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Mucopolidosi tipo II: I-cell disease	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GNPTAB		91.30.3	21	156,00	3276,00	
	Mucopolidosi tipo III	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GNPTAG		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Mucopolidosi tipo III: Polidistrofia pseudo-Hurler	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GNPTAB		91.30.3	21	156,00	3276,00	
	Mucopolidosi tipo IV	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MCOLN1		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo I: Hurler, Hurler-Scheie e Scheie	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene IDUA		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo II: Hunter	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene IDS		91.30.3	9	156,00	1404,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo IIIA: San Filippo A	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SGSH		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo IIIB: San Filippo B	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NAGLU		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo IIIC: San Filippo C	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene HGSNAT		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Mucopolisaccaridosi tipo VI: Maroteaux-Lamy	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ARSB		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	MUENKE, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR3		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Narcolessia	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Nefronoftisi	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante cattura totale di filamenti di DNA dei geni NPHP1, NPHL1, TMEM67, NPHP2 o INVS, NPHP3, NPHP4, RRGRIIP1L, NEKB, TTC21B, WDR19, IQCB1, CEP290, GLIS2, INPP5E, TMEM216, AHI1, ARL13B, CC2D2A, MKS1, XPNPEP3, ZNF423, CEP164		91.30.3	30	156,00	4680,00	
	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN1)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MEN1		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN1) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MEN1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Neoplasia endocrina multipla di tipo 4 (MEN4)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDKN1B		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Neurofibromatosi tipo 1	HRM (High Resolution Melting) mediante amplificati di PCR analisi di variazioni genetiche come mutazioni, SNPs e metilazioni nei DNA a doppio filamento (dsDNA) del gene NF1		91.38.2	15	121,00	1815,00	
	Neurofibromatosi tipo 1	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NF1		91.30.3	10	156,00	1560,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Neurofibromatosi tipo 2	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene NF2		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Neurofibromatosi tipo 2 II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene NF2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Neurofibromatosi tipo 2	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene NF2 su DNA tumorale		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Neurofibromatosi tipo 2	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene NF2 su DNA tumorale		91.30.2	3	128,00	384,00	
	Neurofibromatosi tipo 2 II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene NF2 caso sporadico su DNA tumorale		91.30.2	1	128,00	128,00	
	N neuropatia atassia retinite pigmentosa, Sindrome NARP (gene MTATP6)	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO Reaz. Polimerasica a catena, Digestione enzimatica e Elettroforesi del gene MTATP6 (eteroplasma)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	N neuropatia atassia retinite pigmentosa, Sindrome NARP (gene MTATP6)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MTATP6(2 ampliconi)		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Neuropatia Ottica Ereditaria di LEBER	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO Reaz. Polimerasica a catena, Digestione enzimatica e Elettroforesi dei geni ND1: ND4: ND6 (3 ampliconi) mitocondriali		91.29.2	3	65,00	195,00	
	Neuropatie ereditarie X-linked	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MPZ, MFN2, PMP22, GJB1, GARS, NEFL, GDAP1		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Neuropatie periferiche	Sequenziamento NGS altissima ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MPZ, MFN2, PMP22, GJB1, GARS, NEFL, GDAP1, NDRG1, LITAF, MTMR2, EGR2, FGD4, PRX, FIG4, DYNC1H1, PLEKHG5, TRPV4, SETX, DNMT2, YARS, PRPS1, SH3TC2		91.30.3	25	156,00	3900,00	
	Neuropatie periferiche Charcot Marie Tooth/HNPP I Livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene PMP22		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Neuropatie periferiche Charcot Marie Tooth/HNPP II Livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni PMP22, MPZ, CX32		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Neuropatie periferiche Charcot Marie Tooth/HNPP III Livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni LITAF, EGR2, NEFL		91.30.3	13	156,00	2028,00	
	NEUTROPENIA CONGENITA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GCSF-R		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	NEUTROPENIA CONGENITA RECEPTORE	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GCSF-R 3		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Nicolaidis-Baraitser, sindrome di/Coffin-Siris, sindrome di	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, ARID1A, ARID1B		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PTPN11		91.30.3	11	156,00	1716,00	
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SOS1		91.30.3	19	156,00	2964,00	
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RAF1		91.30.3	12	156,00	1872,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene BRAF	91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene KRAS	91.30.3	2	156,00	312,00	
	Noonan, Sindrome di e sindromi correlate (Marcatori ecografici in gravidanza correlati)	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni PTPN11, SOST1, RAF1, KRAS, NRAS, BRAF, MAP2K1	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Oncoematologia: Eritrocitosi	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F	91.29.2	1	65,00	221,00	
	Oncoematologia: Eritrocitosi II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene JAK2V617F	91.30.3	1	156,00		
	Oncoematologia: Eritrocitosi II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene EPO-r	91.29.2	2	65,00	442,00	
	Oncoematologia: Eritrocitosi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EPO-r	91.30.3	2	156,00		
	Oncoematologia: Eritrocitosi	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene LNK	91.29.2	2	65,00	442,00	
	Oncoematologia: Eritrocitosi	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LNK	91.30.3	2	156,00		
	Oncoematologia: Iperesoinofilia I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene FIP1L1/PDGFRA	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Iperesoinofilia II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene cKIT D816V	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Iperesoinofilia II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene AML-ETO quantitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene AML-ETO qualitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene CBFbeta-MYH11 qualitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene CBFbeta-MYH11 quantitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MLL-AF4-quali qualitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MLL-AF4-quali quantitativo	91.29.2	1	65,00	65,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene FLT-3 ITD		91.29.2	4	65,00	260,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta III livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FLT-3 ITD		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Acuta	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene FLT-3 D835		91.29.2	3	65,00	195,00	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Cronica I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene BCR-ABL qualitativo		91.29.2	1	65,00	64,56	
	Oncoematologia: Leucemia Mieloide Cronica II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene BCR-ABL quantitativo		91.29.2	1	65,00	64,56	
	Oncoematologia: Linfoma/leucemia cell beta: Traslocazione BCL2	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene IgH/BCL		91.29.2	3	65,00	193,68	
	Oncoematologia: Malattia mieloproliferativa	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene Jak2 V617F		91.29.2	1	65,00	129,12	
	Oncoematologia: Mastocitosi I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene cKIT D816V		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Mastocitosi II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Mielodisplasie	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TP53		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Oncoematologia: Mielodisplasie	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ASXL1		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Oncoematologia: Mielodisplasie	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EZH2		91.30.3	13	156,00	2028,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MPL		91.29.2	4	65,00	260,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi III livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene ASXL1		91.29.2	4	65,00	260,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi IV livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ASXL1		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi V livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene EZH2		91.29.2	9	65,00	585,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi VI livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EZH2		91.30.3	15	156,00	2340,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Oncoematologia: Mielofibrosi II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza dei geni IDH1 / IDH2		91.29.2	4	65,00	260,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) dei geni IDH1 / IDH2		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene SRSF2		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Mielofibrosi II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SRSF2		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Oncoematologia: Plastrinopenie familiari	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6)		91.29.2	5	65,00	325,00	
	Oncoematologia: Plastrinopenie familiari	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6)		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Oncoematologia: Policitemia Vera I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F		91.29.3	2	57,00	114,00	
	Oncoematologia: Policitemia Vera II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene JAK2 EXON12		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Oncoematologia: Policitemia Vera	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene LNK		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Oncoematologia: Policitemia Vera	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LNK		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Oncoematologia: Trombocitemia essenziale I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene JAK2V617F		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Oncoematologia: Trombocitemia essenziale II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene MPL		91.29.2	4	65,00	260,00	
	Oncoematologia: Trombocitemia essenziale II livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per clonalita'-HUMARA		91.29.2	3	65,00	195,00	
	Oncoematologia: Trombocitemia essenziale II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) per clonalita'-HUMARA		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Opitz, Sindrome di (X-Linked)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene MID1		91.38.2	5	121,00	917,00	
	Opitz, Sindrome di (X-Linked)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MID1		91.30.3	2	156,00		
	Osteogenesi imperfecta	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL1A1		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Osteogenesi imperfecta	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL1A2		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Osteopetrosi autosomica dominante tipo 1 (osteopatia sclerosante)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LRP5		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Palatoschisi non-sindromica	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MSX1, SATB2, UBB, IRF6, TBX22, PVRL1, TGFA, BMP4, SUMO1, TP63, FGF8, FGF4, LHX8, FGFR2, FOXE1, MAFB, MYH9, TGFBI3, TFAP2A, WNT1, SPRY2, FOXE1		91.30.3	14	156,00	2184,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHA		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Paranglioma II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SDHA		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHB		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Paranglioma II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SDHB		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHC		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Paranglioma II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SDHC		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene SDHD		91.38.2	1	121,00	589,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHD		91.30.3	3	156,00		
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene PHD2-ELGN		91.38.2	2	121,00	242,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SDHAF2		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene TMEM127		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Paranglioma	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene MAX		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Paranglioma	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MAX		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Paralisi Ippocallemica/Ippocallemica	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni CACNA1S, SCN4A, KCNE3, KCNJ2		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Paralisi Periodica Ippocallemica I livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CACNL1S (hot spot)		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Paralisi Periodica Ippocallemica II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene CACNL1S		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Paraparesi spastica (SPG3A)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SPG3A		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Paraparesi spastica (SPG4)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SPG4		91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Paraparesi spastica (SPG4, SPG3A) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni SPG4, SPG3A		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Paraparesi spastica (SPG7)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SPG7		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Paraparesi spastica (SPG31)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SPG31		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Paraparesi spastica (SPG7, SPG31) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni SPG7, SPG31		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Pelizaeus-Merzbacher, Malattia di I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene PLP		91.29.2	3	65,00	195,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Pelzhaeus-Merzbacher, Malattia di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PLP	91.30.3	4	156,00	624,00	
	PEUTZ-JEGHERS, Sindrome	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene LKB1	91.30.3	14	156,00	2184,00	
	PEUTZ-JEGHERS, Sindrome II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene STK11 Esoni 1-9	91.30.2	1	128,00	128,00	
	PFEIFFER, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del geni FGFR1 e FGFR2	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1 (sindrome APECED)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene AIRE	91.30.3	4	156,00	624,00	
	Polimicrogria Bilaterale Fronto-Parietale	ANALISIDI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del gene GPR56	91.30.3	12	156,00	1872,00	
	Polimicrogria Bilaterale Perisilviana	ANALISIDI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SRPX2	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Poliposi amartomatose gastrointestinali	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni BMPRIA, SMAD4, STK11, PTEN	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Poliposi familiare del colon	Sequenziamento NGS bassa ampiezza (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni MUTYH, APC	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Poliposi familiare del colon	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene APC	91.30.3	19	156,00	2964,00	
	Poliposi familiare del colon II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene APC	91.30.2	1	128,00	128,00	
	Poliposi familiare del colon	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MUTYH	91.30.3	5	156,00	780,00	
	Prader-Willi, Sindrome di I livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza per lo studio di metilazione	91.29.3	1	57,00	57,00	
	Prader-Willi, Sindrome di III livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare per disomia del cromosoma 15	91.30.2	2	128,00	256,00	
	Pseudopoparatiroidismo	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene GNAS1	91.30.3	2	156,00	312,00	
	Pseudodeficienza arilsulfatasi A	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza del gene ASA	91.29.2	2	65,00	130,00	
	Rachitismo ipofosfatemico dominante legato al cromosoma X	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene PHEX	91.38.2	6	121,00	1038,00	
		ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene PHEX	91.30.3	2	156,00		
	Rachitismo ipofosfatemico dominante legato al cromosoma X III livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene PHEX	91.30.2	1	128,00	128,00	
	Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGF23	91.30.3	3	156,00	468,00	
	Rachitismo ipofosfatemico autosomico recessivo	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene DMP1	91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Rachitismo ipofosfatemico autosomico recessivo	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ENPP1	91.30.3	16	156,00	2496,00	
	Rachitismo vitamina D dipendente tipo I	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CYP27B1	91.30.3	6	156,00	936,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Rachitismo vitamina D dipendente tipo II	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene VDR		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Rene policistico autosomico dominante	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni PKD1 e PKD2		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Rene policistico autosomico recessivo	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali del gene PKHD1		91.30.3	7	156,00	1092,00	
	Retiniti pigmentose AR AD I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ABCR		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Retiniti pigmentose AR AD II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ABCR		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Retiniti pigmentose AR AD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RDS/Periferina		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Retiniti pigmentose AR AD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RPE65		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Retiniti pigmentose AR AD	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene RDH12		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Retiniti pigmentose AR	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene USH2A		91.30.3	39	156,00	6084,00	
	Retinopatie ereditarie I livello	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante cattura parziale di filamenti di DNA		91.30.3	15	156,00	2340,00	
	Retinopatie ereditarie II livello	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante cattura totale di filamenti di DNA		91.30.3	25	156,00	3900,00	
	Retinoblastoma I livello	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali del gene RB1		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Retinoblastoma II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene RB1		91.38.2	1	121,00	121,00	
	Retinoschisi X-legata	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene XLR51		91.30.3	6	156,00	936,00	
	Rett, Sindrome di e varianti	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processivita' mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni: MECP2, CDKL5, FOXP1, MEF2C		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Rett, Sindrome di classica II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene MECP2		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Rett, Sindrome di classica	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MECP2		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	Rett, Sindrome di (variante a convulsioni precoci) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene CDKL5		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Rett, Sindrome di (variante a convulsioni precoci)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CDKL5		91.30.3	19	156,00	2964,00	
	Rett, Sindrome di (variante congenita) II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene FOXP1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Rett, Sindrome di (variante congenita)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FOXP1		91.30.3	7	156,00	1092,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE	CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Ritardo mentale non sindromico (X-linked e autosomico)	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante cattura totale di filamenti di DNA dei geni 49 geni sul cromosoma X e 17 sugli autosomi	91.30.3	20	156,00	3120,00	
	SAETHRE-CHOZEN/SCAFOCEFALIA, Sindrome di	ANALISI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del gene TWIST/FGFR3	91.30.3	6	156,00	936,00	
	SAETHRE-CHOZEN/SCAFOCEFALIA, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene TWIST/FGFR3	91.30.2	1	128,00	128,00	
	Schopf-Schulz-Passarge e agenesia dentaria, Sindrome di	ANALISI SEGMENTI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO del gene WNT10A	91.30.3	5	156,00	780,00	
	Schwannomatosi I livello	HRM (High Resolution Melting) mediante amplificati di PCR analisi di variazioni genetiche come mutazioni, SNPs e metilazioni nei DNA a doppio filamento (dsDNA) del gene SMARCB1	91.38.2	2	121,00	242,00	
	Schwannomatosi II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SMARCB1	91.30.3	3	156,00	468,00	
	Schwannomatosi III livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene SMARCB1	91.30.2	1	128,00	128,00	
	Schwannomatosi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) dei geni NF2, SMARCB1/INI1	91.30.3	24	156,00	3744,00	
	Schwannomatosi	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare dei geni NF2, SMARCB1/INI1	91.30.2	3	128,00	384,00	
	Sclerosi Laterale Amiotrofica (ALS2)	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene ALS2	91.38.2	8	121,00	968,00	
	Sclerosi Laterale Amiotrofica (SOD1) I livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene SOD1	91.30.3	5	156,00	780,00	
	Sclerosi Laterale Amiotrofica (TARDBP, FUS) II livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) dei geni TARDBP e FUS	91.30.3	17	156,00	2652,00	
	Sclerosi Laterale Amiotrofica (VCP, ANG) III livello	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza dei geni VCP (Esoni 3,5,6,10,14), ANG (Esoni 1-2)	91.29.2	7	65,00	455,00	
	Sclerosi Laterale Amiotrofica (VCP, ANG) III livello	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene dei geni VCP (Esoni 3,5,6,10,14), ANG (Esoni 1-2)	91.30.3	4	156,00	624,00	
	SCLEROSI MULTIPLA	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1	90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Sialidosi	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene NEU1	91.30.3	6	156,00	936,00	
	Silver Russel, Sindrome di I livello	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione per analisi per disomia cromosoma 7	91.30.2	4	128,00	512,00	
	Silver Russel, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare per Ricerca microdelezioni in 11p51	91.30.2	2	128,00	256,00	
	SINDROME NEFROSICA STEROIDO RESISTENTE	Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante cattura totale di filamenti di DNA dei 46 geni coinvolti	91.30.3	30	156,00	4680,00	
	SINDROME NEFROSICA STEROIDO RESISTENTE	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene NPHS2	91.30.3	12	156,00	1872,00	
	SINDROME NEFROSICA STEROIDO RESISTENTE	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) del gene WT1	91.30.3	10	156,00	1560,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Sotos, Sindrome di I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE DHPLC Denaturing High Performance Liquid Chromatography del gene NSD1		91.38.2	10	121,00	1210,00	
	Sotos, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene NSD1 delezioni/duplicazioni		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Spondilite anchilosante	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Stargardt, Malattia di I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ABCR Esoni 1-50		91.30.3	18	156,00	2808,00	
	Stargardt, Malattia di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene ABCR Esoni 1-50		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Stargardt, Malattia di II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene ELOVL4 Esoni 1-6		91.30.3	8	156,00	1248,00	
	STICKLER, Sindrome di I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene COL2A1		91.30.3	20	156,00	3120,00	
	STICKLER, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene COL2A1 (Esoni 1-54)		91.30.2	1	128,00	128,00	
	STICKLER II, Sindrome di I livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del COL11A1		91.30.3	22	156,00	3432,00	
	STICKLER II, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene COL11A1 Esoni 1-67		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Swyer, Sindrome di /pseudoermafroditismi maschili/sex reversal (SRY) I livello	QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) Amplificazione acidi nucleici del gene SRY		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Swyer, Sindrome di /pseudoermafroditismi maschili/sex reversal (SRY) II livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene SRY		91.30.3	2	156,00	312,00	
	TRIGONOCEFALIA	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene FGFR3		91.30.3	4	156,00	624,00	
	Trombofilie	ANALISI DI MUTAZIONE DEL DNA con reverse Dot Blot (da 2 a 10 mutazioni) per mutazioni in Fattore V, Protrombina, MTHFR, Fattore XIII, fibrinogeno, APOB, PAI-1, HPA1, ACE, APOE		91.30.1	1	159,00	159,00	
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di retrizione e elettroforesi per mutazione G1691A del gene che codifica per il Fattore V Leiden della Coagulazione		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di retrizione e elettroforesi per mutazione G20210A del gene che codifica per il Fattore II della Coagulazione		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di retrizione e elettroforesi per polimorfismi (C677T e A1298C) del gene che codifica per l'enzima 5-10 metilen-tetraidrofolato reduttasi (MTHFR)		91.29.2	2	65,00	130,00	In base alla vecchia delibera non rimborsabile dal SSN. Il pz paga l'analisi
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di retrizione e elettroforesi per mutazione del gene che codifica per l'enzima cistationina B-sintetasi CBS mutazioni I278T A114V		91.29.2	2	65,00	187,00	
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena e elettroforesi per mutazione 844ms69 del gene CBS		91.29.3	1	57,00	57,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di restrizione e elettroforesi per mutazione (C-T) del gene che codifica per la Glicoproteina IIb/IIIa della membrana piastrinica (GpIIb-IIIa)		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Trombofilie	ANALISI DNA PER POLIMORFISMO reazione polimerasica a catena, taglio con enzimi di restrizione e elettroforesi per polimorfismo 4G/5G del promotore del gene del PAI-1		91.29.2	1	65,00	65,00	
	Tumori infantili stomaco/intestino/brain	Sequenziamento NGS ampiezza intermedia (Next Generation Sequencing) Sequenziamento ad alta processività mediante utilizzo di ampliconi clonali dei geni PTEN, SDHD, TP53, CTNBB1, STK11, MADH4, BMP1A, TPTE2, GLTSCR2, PPARG, ERBB2, TNF		91.30.3	14	156,00	2184,00	
	Usher, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene USH2A		91.30.3	39	156,00	6084,00	
	Usher, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene USH3A		91.30.3	2	156,00	312,00	
	Usher, Sindrome di II livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene USH2A		91.30.2	2	128,00	256,00	
	Usher, Sindrome di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene MYO7A		91.30.3	16	156,00	2496,00	
	UVEITE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Vanishing white matter disease Geni EIF2B1/5 Step 1	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EIF2B5		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Vanishing white matter disease Geni EIF2B1/5 Step 2	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EIF2B2, EIF2B4		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Vanishing white matter disease Geni EIF2B1/5 Step 3	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene EIF2B1, EIF2B3		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Vasculopathy Retinal With Cerebral Leukodistrophy (HERNS/ RVLG)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene TREX1		91.30.3	3	156,00	468,00	
	Von Hippel Lindau, Sindrome di I° livello	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene VHL		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Von Hippel Lindau, Sindrome di 2° livello	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene VHL		91.30.3	5	156,00	780,00	
	Wilms, Tumore di	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene WT1		91.30.3	10	156,00	1560,00	
	Xantomatosi Cerebro Tendinea (CTX)	ANALISIDI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE QUENZIAMENTO(Blocchi di circa 400 bp) del gene CYP27A1		91.30.3	2	156,00	312,00	
	X Fragile/atassia/POF I livello	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene FMR1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	X Fragile/atassia/POF II livello - in caso di maschio	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene FMR1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	X Fragile/atassia/POF II livello - in caso di femmina	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione del gene FMR1		91.30.2	1	128,00	128,00	
	X Fragile/atassia/POF III livello	Southern Blot (Blotting) DNA genomico trattato con enzimi di restrizione e successivamente sottoposto ad elettroforesi su gel d'agarosio o di poliacrilamide del gene FMR1		91.29.4	1	120,00	120,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	X Fragile/atassia/POF III livello	MS-MIPA (Methylation-specific multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del gene FMR1		91.30.2	1	128,00	128,00	
altre prestazioni di genetica molecolare non legate a singola malattia								
	Analisi di mutazione nota	ANALISI DI SEGMENTI DI DNA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO (Blocchi di circa 400 bp) della sequenza di amplicone		91.30.3	1	156,00	156,00	
	Aneuploidie cromosomiche, Ricerca rapida (QF PCR) I livello	QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) Amplificazione acidi nucleici		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Aneuploidie cromosomiche, Ricerca rapida (QF PCR) II livello	QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) Amplificazione acidi nucleici		91.29.2	2	65,00	130,00	moltiplicare per ogni kit
	Culture cellulari, allestimento e conservazione	COLTURA DI FIBROBLASTI o altri tessuti		91.34.1	1	119,00	152,00	
		CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI COLTURE CELLULARI DI FIBROBLASTI o altri tessuti		91.36.2	1	33,00		
	Conservazione cellule o tessuti	CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI CELLULE E TESSUTI		91.36.3	1	33,00	33,00	
	Contaminazione materna, Analisi di	PCR quantitativa (Real-time PCR) Amplificazione e quantificazione acidi nucleici mediante misurazione di fluorescenza		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Oncoematologia	Lavaggio cellule ematiche manuale		94.07.53	1	41,00	41,00	codice regionale di prestazioni
	Oncoematologia: Analisi chimerismo DONATORE/PAZIENTE /PAZIENTE POST TRAPIANTO	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Oncoematologia: Analisi chimerismo DONATORE/PAZIENTE /PAZIENTE POST TRAPIANTO	Analisi Microsatelliti o STR (Short Tandem Repeat) reazione enzimatica di amplificazione del DNA (PCR)		91.29.2	2	65,00	130,00	
	Oncoematologia: Analisi Clonalità DNA	QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) Amplificazione acidi nucleici		91.29.2	14	65,00	910,00	
	Linee cellulari, allestimento e conservazione II livello	COLTURA/allestimento DI LINEE CELLULARI STABILIZZATE CON VIRUS		91.34.2	1	144,00	177,00	
		CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI COLTURE CELLULARI		91.36.2	1	33,00		
	Linee cellulari, allestimento e conservazione I livello	COLTURA/allestimento DI LINEE LINFOCITARIE STABILIZZATE CON VIRUS O INTERLEUCHINA		91.34.3	1	123,00	156,00	
		CRIOCONSERVAZIONE IN AZOTO LIQUIDO DI CELLULE E TESSUTI		91.36.3	1	33,00		
	TIPIZZAZIONE DONATORI DI MIDOLLO OSSEO/CSE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.2	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE DONATORI DI MIDOLLO OSSEO/CSE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE DONATORI DI MIDOLLO OSSEO/CSE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.1	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE DONATORI DI MIDOLLO OSSEO/CSE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE per HLA-DRB1		90.81.1	2	213,00	426,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE UNITA' DI SANGUE CORDONALE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE per HLA-DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE UNITA' DI SANGUE CORDONALE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.2	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE UNITA' DI SANGUE CORDONALE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TIPIZZAZIONE UNITA' DI SANGUE CORDONALE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.1	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.1	2	102,00	204,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB AD ALTA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE per DRB1		90.81.2	1	312,00	312,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.80.3	2	109,00	218,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DPB1 AD ALTA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.5	1	189,00	189,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.2	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO ORGANI SOLIDI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DRB A BASSA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE PER DRB1		90.81.1	1	213,00	213,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO ORGANI SOLIDI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-DQB1 AD ALTA RISOLUZIONE MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.80.4	1	178,00	178,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO ORGANI SOLIDI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-B MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.4	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO ORGANI SOLIDI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-A MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.78.2	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	TRAPIANTO ORGANI SOLIDI	TIPIZZAZIONE GENOMICA HLA-C MEDIANTE PCR-SSO REVERSE		90.79.1	1	102,00	102,00	codici regionali di prestazioni di immunogenetica
	Zigosita, Analisi di	Analisi restrizione di frammenti o RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) studio delle dimensioni dei frammenti di DNA prodotti da diversi enzimi di restrizione		91.30.2	1	128,00	128,00	
Prestazioni di Laboratorio di Genetica Medica (sezione citogenetica molecolare)								
	Genomici, disordini	COLTURA DI LINFOCITI		91.34.5	1	80,00		
		IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide per segmento genomico		91.37.3	1	186,00	266,00	moltiplicare 91.37.3 per il numero di sonde utilizzate
	Genomici, disordini	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide per studio telomeri		91.37.3	5	186,00	930,00	
	Genomici, disordini	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del telomero		91.30.2	1	128,00	128,00	
	Genomici, disordini	MLPA (multiplex ligation-dependent probe assay) PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare del segmento genomico		91.30.2	1	128,00	128,00	moltiplicare per il numero di kit utilizzati
	Genomici, disordini	ARRAY-CGH 44K (Array - Comparative Genomic Hybridization 44k, bassa risoluzione) Tecnica applicata su intero genoma per identificare anomalie cromosomiche sbilanciate (aneuploidie) e variazioni nel numero di copie (CNV) quali amplificazioni/duplicazioni o delezioni nel genoma intero		91.37.3	5	180,00	900,00	
	Genomici, disordini	ARRAY-CGH 60K (Array - Comparative Genomic Hybridization 60k, media risoluzione) Tecnica applicata su intero genoma per identificare anomalie cromosomiche sbilanciate (aneuploidie) e variazioni nel numero di copie (CNV) quali amplificazioni/duplicazioni o delezioni nel genoma intero		91.37.3	6	180,00	1080,00	
	Genomici, disordini	ARRAY-CGH 180K (Array - Comparative Genomic Hybridization, 180k, alta risoluzione) Tecnica applicata su intero genoma per identificare anomalie cromosomiche sbilanciate (aneuploidie) e variazioni nel numero di copie (CNV) quali amplificazioni/duplicazioni o delezioni nel genoma intero		91.37.3	6	180,00	1080,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Genomici, disordini	ARRAY-SNP CGH (Array - Comparative Genomic Hybridization plus Single Nucleotide Polymorphisms) (alta risoluzione) Tecnica applicata su intero genoma per identificare anomalie cromosomiche sbilanciate (aneuploidie) e variazioni nel numero di copie (CNV) quali amplificazioni/duplicazioni o delezioni in aggiunta a sonde per identificare perdita di eterozigosita (LOH) e disomie uniparentale (UPD)		91.37.3	6	180,00	1080,00	

	PATOLOGIA	DESCRIZIONE PRESTAZIONE		CODICE REGIONALE PRESTAZIONE	QUANTITA'	TARIFFA NOMENCLATORE	TARIFFA TOTALE	NOTE
	Genomici, disordini	ARRAY-CGH Custom (Array - Comparative Genomic Hybridization) (alta risoluzione) Tecnica applicata su intero genoma per identificare anomalie cromosomiche sbilanciate (aneuploidie) e variazioni nel numero di copie (CNV) quali amplificazioni/duplicazioni o delezioni mediante sonde costruite appositamente per malattia		91.37.3	8	180,00	1440,00	
	Oncoematologia: leucemie, linfomi, mielodisplasie	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari alfoidi		91.37.4	1	186,00	186,00	Moltiplicare per numero di sonde utilizzate
	Oncoematologia: leucemie, linfomi, mielodisplasie	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia painting		91.37.5	1	186,00	186,00	
	Oncoematologia: leucemie, linfomi, mielodisplasie	IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) SU METAFASI, NUCLEI INTERFASICI, TESSUTI mediante sonde molecolari a singola copia in alfoide		91.37.4	1	150,00	150,00	Moltiplicare per numero di sonde utilizzate
Prestazioni di Laboratorio di Genetica Medica (sezione citogenetica)								
	Cromosomiche, malattie	COLTURA DI LINFOCITI per cariotipo		91.34.5	1	80,00	173,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE		91.31.2	1	93,00		
	Cromosomiche, malattie	COLTURA DI LINFOCITI per cariotipo		91.28.1	1	130,00	223,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE per patologia da fragilita cromosomica		91.31.2	1	93,00		
	Cromosomiche, malattie	COLTURA DI LINFOCITI per cariotipo		91.34.5	2	80,00	275,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI LINFOCITARIE AD ALTA RISOLUZIONE		91.30.4	1	115,00		
	Cromosomiche, malattie nel feto	COLTURA DI AMNIOCITI per cariotipo		91.33.4	1	89,00	201,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI DI LIQUIDO AMNIOTICO		91.31.1	1	112,00		
	Cromosomiche, malattie nel feto	COLTURA DI VILLI CORIALI		91.35.4	1	120,00	232,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI VILLI CORIALI		91.31.4	1	112,00		
	Iperesiosinofilia	COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI		91.33.5	2	88,00	287,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI MIDOLLO OSSEO 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)		91.31.3	1	111,00		
	Oncoematologia: cariotipo per leucemie, linfomi e mielodisplasie, Sindrome mieloproliferativa	COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI		91.33.5	2	88,00	287,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI MIDOLLO OSSEO 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)		91.31.3	1	111,00		
	Oncoematologia: Mieloma Multiplo I livello	LEUCOAFERESI TERAPEUTICA CON SEPARATORE CELLULARE (immunoseparazione di cellule CD138+ p53/SE 17; 13 (RB1): IGH/MAF; IGH/CCND1; IGH/FGFR3)		99.72	1	403,00	579,00	
	Trombocitosi Essenziale Policitemia Vera I livello	COLTURA DI CELLULE DI ALTRI TESSUTI		91.33.5	2	88,00	287,00	
		CARIOTIPO DA METAFASI SPONTANEE DI MIDOLLO OSSEO 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)		91.31.3	1	111,00		