

Elenco delle Prestazioni

GEN_MOD_EDP

Reg. del 27.12.2024

Rev. I del 27.12.2024



pag 1/1

Autorizzato da RL ed RSQ

AREA DIAGNOSTICA	GENI	VARIANTI RICERCATE	METODO ANALITICO	TEMPI DI ATTESA (giorni da calendario)	APPLICABILITA' URGENZA	TEMPI DI ATTESA URGENZA (giorni lavorativi)	NUMERO IMPEGNATIVE	IMPEGNATIVA I Codici Tariffario Regione Lazio	CAMPIONE BIOLOGICO	PROVETTA	TAPPO
Fibrosi Cistica	CFTR	56 Varianti specifiche, test di I livello	Analisi dei frammenti	28 giorni	SI	7 giorni (diagnosi prenatale)		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP Mucosa del cavo orale (saliva)	EDTAK2 Provetta in polipropilene 1ml	viola /
Sindrome X-Fragile/FXTAS/POF	FMR1	espansione tripletta CGG nel promotore del gene	Analisi dei frammenti	28 giorni	SI	7 giorni (diagnosi prenatale)		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Infertilità maschile (azoospermia)	AZF	microdelezioni	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Distrofia Miotonica	DMPK (19q13.3)	espansione tripletta CGG nel promotore del gene	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Atassia di Friedreich	FXN (9q21.11)	espansione tripletta CGG nel promotore del gene	Analisi dei frammenti e sequenziamento	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Corea di huntington	HTT (4p16.3)	espansione tripletta CGG nel promotore del gene	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Malattia di Kennedy: Atrofia muscolare bulbospinale legata all'X	gene del recettore degli androgeni (AR) (Xq11-12)	espansione tripletta CGG nel promotore del gene	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
SMA	SMN1 (5q12.2-q13.3); SMN2; 5q13.2; NAIP (5q13.1)	Numero di copie dei geni coinvolti	Real Time PCR	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD6 paterna: Transient Neonatal Diabetes Mellitus (TNDM);	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD7 materna: Sindrome di Silver-Russell (SRS);	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD11 paterna: Sindrome di Beckwith-Wiedemann;	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO			Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola

Disomia Uniparentale: UPD14 materna: Sindrome da matUPD14 (Sindrome di Temple)	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO				Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD14 materna: UPD14 paterna: Sindrome da patUPD14;	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO				Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD15 paterna: Sindrome di Angelman	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO				Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Disomia Uniparentale: UPD15 materna: Sindrome di Prader-Willi.	un cromosoma: analisi dei microsatelliti, SNPs, SNPs-array, Southern Blotting, MS-MLPA.	na	Analisi dei frammenti	28 giorni	NO				Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Emocromatosi ereditaria	HFE	C282Y, H63D, S65C	Real time PCR	28 giorni	NO		1		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Carcinoma della mammella e ovaio familiare (Sindrome HBOC)	BRCA1, BRCA2	intera sequenza	NGS	4 mesi	SI	1 mese	2		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Carcinoma della mammella e ovaio familiare (Sindrome HBOC)	BRCA1, BRCA2	delezioni, duplicazioni e variazioni nel numero di copie	MLPA	4 mesi	SI	1 mese	1		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Sindrome di Li-Fraumeni	P53	delezioni, duplicazioni e variazioni nel numero di copie	MLPA	4 mesi	SI	1 mese	1		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Pannello Sindromi oncologiche ereditarie	146 geni	SNPs, CNV	NGS	4 mesi	SI	non applicabile	4		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Pannello oncologico somatico su tessuto	AKT1 CHEK2 FGFR3 KIT NTRK3 AKT2 CTNNB1 FGFR4 KRAS PDGFRA AKT3 EGFR FLT3 MAP2K1 PIK3CA ALK ERBB2 GNA11 MAP2K2 PTEN AR ERBB3 GNAQ MET RAF1 ARAF ERBB4 GNAS MTOR RET BRAF ESR1 HRAS NRAS ROS1 CDK4 FGFR1 IDH1 NTRK1 SMO CDKN2A FGFR2 IDH2 NTRK2 TP53 CNVs: ALK FGFR1 AR FGFR2 CD274 FGFR3 CDKN2A KRAS EGFR MET ERBB2 PIK3CA ERBB3 PTEN Inter-genetic fusions: ALK NTRK1 BRAF NTRK2 ESR1 NTRK3 FGFR1 NUTM1 FGFR2 RET FGFR3 ROS1 MET RSPO2 NRG1 RSPO3 Intra-genetic fusions: AR MET EGFR	DNA hotspots, CNVs, Inter-genetic fusions, Intra-genetic fusions	NGS	4 mesi	SI	1 mese	4		Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Pannello oncologico somatico (Biopsia liquida)	AKT1 CHEK2 FGFR3 KIT NTRK3 AKT2 CTNNB1 FGFR4 KRAS PDGFRA AKT3 EGFR FLT3 MAP2K1 PIK3CA ALK ERBB2 GNA11 MAP2K2 PTEN AR ERBB3 GNAQ MET RAF1 ARAF ERBB4 GNAS MTOR RET BRAF ESR1 HRAS NRAS ROS1 CDK4 FGFR1 IDH1 NTRK1 SMO CDKN2A FGFR2 IDH2 NTRK2 TP53 CNVs: ALK FGFR1 AR FGFR2 CD274 FGFR3 CDKN2A KRAS EGFR MET ERBB2 PIK3CA ERBB3 PTEN Inter-genetic fusions: ALK NTRK1 BRAF NTRK2 ESR1 NTRK3 FGFR1 NUTM1 FGFR2 RET FGFR3 ROS1 MET RSPO2 NRG1 RSPO3 Intra-genetic fusions: AR MET EGFR	DNA hotspots, CNVs, Inter-genetic fusions, Intra-genetic fusions	NGS	4 mesi	SI	1 mese	4		Rivolgersi alla segreteria di reparto	tessuto tumorale: sezioni in bianco su vetrino non polarizzato	non applicabile	non applicabile

Pannello AML (Acute Myeloid Leukemia)	Hotspot genes: ABL1 BRAF CBL CSF3R DNMT3A FLT3 GATA2 HRAS IDH1 IDH2 JAK2 KIT KRAS MPL MYD88 NPM1 NRAS PTPN11 SETBP1 SF3B1 SRSF2 U2AF1 WT1 Full genes: ASXL1 BCOR CALR CEBCPA ETV6 EZH2 IKZF1 NFI PHF6 PRPF8 RBI RUNX1 SH2B3 STAG2 TET2 TP53 ZRSR2 Fusion driver genes: ABL1 ALK BCL2 BRAF CCND1 CREBBP EGFR ETV6 FGFR1 FGFR2 FUS HMG2 JAK2 KMT2A (MLL) MECOM MET MLLT10 MLLT3 MYBL1 MYH11 NTRK3 NUP214 PDGFRA PDGFRB RARA RBM15 RUNX1 TCF3 TFE3 Expression genes: BAALC MECOM MYC SMC1A WT1 Expression control genes: EIF2B1 FBXW2 PSMB2 PUM1 TRIM27	Hotspot genes, Full genes, Fusion driver genes, Expression genes, Expression control genes	NGS	4 mesi	SI	1 mese	4	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Cariotipo da liquido amniotico	non applicabile	non applicabile	citogenetica standard	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	LA	Provetta in polipropilene da 15 ml	
Cariotipo da sangue venoso periferico	non applicabile	non applicabile	citogenetica standard	28 giorni	SI	7 giorni se eseguito su neonati o coppie in gravidanza	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	Eparina Sodica	verde
Cariotipo da midollo osseo	non applicabile	non applicabile	citogenetica standard	28 giorni	SI	7 giorni (LEUCEMIE ACUTE)	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	provetta in polipropilene da 15 ml con terreno di trasporto specifico	non applicabile
Cariotipo da materiale abortivo	non applicabile	non applicabile	citogenetica standard	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	tessuto fresco	non applicabile	non applicabile
FISH (sonda locus-specifica)	non applicabile	non applicabile	citogenetica molecolare	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO, SVP, LA	non applicabile	non applicabile
FISH (PML-RARA)	non applicabile	non applicabile	citogenetica molecolare	14 giorni	SI	6 ore (diagnosi)	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO, SVP	non applicabile	non applicabile
FISH (riarrangiamenti subtelomerici)	non applicabile	non applicabile	citogenetica molecolare	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO, SVP, LA	non applicabile	non applicabile
FISH su tessuto	non applicabile	non applicabile	citogenetica molecolare	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	tessuto FFPE	non applicabile	non applicabile
Instabilità dei Microsatelliti (MSI)	cKIT, MSH2, SLC7A8, STT3A, ZNF2, BIRC3, CASP2, MAP4H3	BAT25, BAT26, NR21, NR22, NR24, NR27, CAT25, MONO25	Real Time	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	tessuto FFPE	non applicabile non applicabile	non applicabile
Anomalie cromosomiche	cromosomi 21, 13, 18, X,Y	/	QF-PCR	n.a.	SI	48/72 ore	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	LA, Villi Coriali	provetta in polipropilene da 15 ml	non applicabile
Leucemia Mieloide Cronica	BCR-ABL gene ibrido	p190; p210	PCR NESTED qualitativa	21 giorni	SI	7gg	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO SVP	Na Citrato EDTA k2	azzurro viola
Leucemia Mieloide Cronica	BCR-ABL gene ibrido	p190; p210	Real-Time PCR	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA k2	viola
Sindromi Mieloproliferative Croniche Ph negative: Trombocitemia essenziale, Policitemia Vera (PV), Mielofibrosi Primaria	JAK2	V617F	Real-time PCR (quantitativa)	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	CARL	Tipo 1 e Tipo 2	Real-Time PCR clamp	60 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	MPL	W515L e W515 K	Real-Time PCR	60 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	JAK2	esone 12 mutazioni	sequenziamento	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola

Clonalità T	geni codificanti della catena beta del recettore dei linfociti T	riarrangiamenti clonali	Analisi dei frammenti	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Clonalità B	geni per la catena pesante delle immunoglobuline	riarrangiamenti clonali	Analisi dei frammenti	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Leucemia mieloide acuta	CBFB-MYH11 9INV1+INV16	fusione genica	Real Time	21 giorni	SI	7gg	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	Na Citrato	azzurro
	AML1-ETO (RUNX1/RUNX1T1)	fusione genica	Real Time	21 giorni	SI	7gg	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	NaCitrato	azzurro
Leucemia promielocitica	PML-RAR ALPHA gene ibrido	BCR1; BCR2; BCR3	Real-Time PCR	21 giorni	SI	24/48 ore	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	NaCitrato	Azzurro
Linfoma follicolare	IgH-BCL2	MBR; mcr	PCR END POINT NESTED	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	NaCitrato	azzurro
Linfoma mantellare	IgH-BCL1	MBR; mcr	PCR END POINT NESTED	21 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	MO	NaCitrato	azzurro
Trombofilie ereditarie	Fattore V	Leiden G1691A	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTAK2	viola
	Fattore V	HI299R +	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml	non applicabile
	Fattore V	Fattore V Y1702C + Hong kong R306G + Cambridge R306T	Squenziamento SANGER	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTAK2	viola
	Fattore II (protrombina)	G20210A	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml	non applicabile
Iperomocisteinemia, deficit di folati e markers cardiovascolari	ACE	polimorfismo inserzione/delezione sequanza Alu di 287bp	Real Time	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	APOE	polimorfismi e2, e3, e4	Real time	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	MTHFR	C667T; A1298C	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTAK2	viola
Intolleranza al lattosio	LCT (Lattasi)	-13910 T/C	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTAK2	viola
	KRAS	analisi mutazione codoni 12, 13, 59, 61, 117 e 146	Real-Time PCR	14 giorni			I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	NRAS	analisi mutazione codone 12, 13, 18, 59, 61, 117 e 146	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile

Farmacogenetica	BRAF	analisi mutazione esoni 11 e 15	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	EGFR	analisi mutazione esoni 18, 19, 20 e 21	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	EGFR	analisi mutazione esoni 18, 19, 20 e 21	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	BIOPSIA LIQUIDA	EDTA K2	viola
	EML4-ALK gene ibrido	/	citogenetica molecolare	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto		non applicabile	non applicabile
	IDH1/IDH2	analisi mutazione codone 132IDH1/codone 172 IDH2	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	fusioni geniche di ALK	EML4-ALK gene ibrido	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	ROS1 (esoni 32-34-35-36)	fusioni geniche (esoni 32-34-36-36)	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	RET	fusioni geniche (esoni 8-11-12)	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	MET	perdita esone esone 14	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	MGMT	analisi stato di metilazione del promotore del gene	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	UGTA1	Polimorfismi SNP: UGT1A1*1 (TA)6, UGT1A1*28 (TA)7, UGT1A1*36 (TA)5 e UGT1A1*37 (TA)8 della	Real-Time PCR	14 giorni	SI	7 giorni	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	DPYD	Polimorfismi SNP: c.1905+1G>A c.1679T>G c.2846A>T c.1129-5923C>G c.2194G>A	Real-Time PCR	14 giorni	SI	7 giorni	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
	PIK3CA	Analisi mutazione esoni 9, e 20	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	TESSUTO FPPE	non applicabile	non applicabile
	Tipizzazione HLA I	HLA-B*	HLA-B*5701	Real-Time PCR	14 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2
HLA-B*		HLA-B*2701	Real_time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	svp	EDTA K2	viola
classe A* (LR)		/	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	svp	EDTA K2	viola
classe C* (LR)		/	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola

	classe B* (LR)	/	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della suscettibilità alla Celiachia	(DRB1*/DQB1*/DQA1*) (LR)	ricerca degli aptotipi DQ2/DQ8	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della suscettibilità alla Narcolessia	DRB1*(LR), DQB1*/DQA1* (HR)	allele HLA-DQB1*0602	Real-Time PCR?	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml	non applicabile
								Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Malattia di Behçet	HLA-B (LR)	allele HLA-B*5101	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Spondilite anchilosante	HLAB* (LR)	allele HLAB* 27	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Artrite reumatoide	HLADRBI* (LR)	alleli HLA-DRB1*01, HLA-DRB1*04, HLA-DRB1*10	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare dell'Artrite Psoriasica	HLAB (LR) HLAC (LR)	alleli HLAB*57, HLAB*13, HLACw*06	Real-Time PCR+ PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Psoriasi	HLA-B (LR), HLA-C (LR)	alleli HLAB*27, HLACw*02	Real-Time PCR+ PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Uveite	HLAB* (LR)	allele HLAB* 27	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare della Sclerosi Multipla	HLA-DRBI (LR)	allele HLA-DRB1*1501	PCR END POINT	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Diagnosi molecolare del Diabete Tipo I	DRB1*, DQB1*, DQA1* (LR eventualmente HR)	DRB1*04 (HR), DQ2, DQ8	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	Mucosa del cavo orale (saliva)	Provetta in polipropilene 1 ml di sol. Fisiologica	non applicabile
									SVP	EDTA K2	viola
Analisi di singola sequenza anche per analisi di segregazione familiare	da specificare	da specificare	Sequenziamento Sanger	60 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Sordità congenita	Connexina 26 (GJB2), Connexina 30 (GJB6)	intera sequenza	Sequenziamento Sanger						I	SVP	EDTA K2
Sindrome di Gilbert	UGTAI	Polimorfismi SNP: UGT1A1*1 (TA)6, UGT1A1*28 (TA)7, UGT1A1*36 (TA)5 e UGT1A1*37 (TA)8 della regione promotrice del gene UGT1A1	Real-Time PCR	28 giorni	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Ricerca contaminazione materna (materiale abortivo, liquido amniotico, villi coriali); analisi del duo madre/figlio	marcatori di discendenza	analisi microsatelliti (STRs)	Analisi dei frammenti	7 giorni	NO		2	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP (madre)	EDTA K2 (madre)	viola (madre)

Cariotipo molecolare post natale	non applicabile	Delezioni o amplificazione genica Riarrangiamenti intra-ed inter-cromosomici.	array CGH	60 giorni (post natale)	NO		I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	viola
Cariotipo molecolare prenatale	non applicabile	Delezioni o amplificazione genica Riarrangiamenti intra-ed inter-cromosomici.	array CGH	non applicabile	SI	10 giorni (prenatale)	I	Rivolgersi alla segreteria di reparto	liquido amniotico	non applicabile	non applicabile
Test di paternità	non applicabile	analisi microsatelliti (STRs)	Analisi dei frammenti	1 mese	SI	7 giorni	non applicabile	Rivolgersi alla segreteria di reparto			
NIPT: test prenatale non invasivo	non applicabile	marcatori cromosomici	NGS	15 giorni	NO		non applicabile	Rivolgersi alla segreteria di reparto	SVP	EDTA K2	provetta specifica con preservante