

CARTA DEI SERVIZI UOC LABORATORIO GENETICA UMANA 22/05/2020 Revisione 1		
MOLECOLARE tecniche utilizzate: Sequenziamento mediante Sanger, NGS, MLPA, RDT, analisi di frammenti, test di metilazione, RT-PCR, QF-PCR		TEMPO REFERTAZIONE giorni lavorativi
HBPATIE DIAGNOSI PRENATALE	DIAGN.PRENATALE EMOGLOBINOPATIE	5
	DIAGN.PRENATALE EMOGLOBINOPATIE MLPA	5
PERSISTENZA EREDITARIA	MOL. PER PERSISTENZA EREDIT. DI HB FETALE (HPFH) PROMOTORE	30
	MOLECOLARE PER PERSISTENZA EREDITARIA DI HB FETALE (HPFH)	30
ALFA	MOLECOLARE PER ALFA TALASSEMIE	30
	MOLECOLARE PER ALFA TALASSEMIE CON MLPA	20
	MOLECOLARE PER TRIPLO E QUADRUPLO ALFA	20
	MOL. PER ALFA EMOGLOBINOPATIA 2°LIVELLO	30
BETA	MOLECOLARE PER BETA TALASSEMIA	30
	MOLECOLARE PER BETATALASSEMIE MLPA	30
	MOL. PER BETA EMOGLOBINOPATIA 2° LIVELLO	20
DELTA	MOL. PER DELTA EMOGLOBINOPATIA 2°LIVELLO	30
	MOL. PER DELTA BETA E HB LEPORE	20
GAMMA	MOL. PER GAMMA 2°LIVELLO	20
FAVISMO (G6PD)	MOLECOLARE PER G6PD (FAVISMO) 1°LIVELLO	30
DISPLASIE SCHELETRICHE	SECONDO LIVELLO NGS	60
ACONDROPLASIE/IPOCONDROPLASIE	ACONDRO/IPOCONDROPLASIA (FGFR3)	40
	ACONDROPLASIA RICERCA MUTAZIONE NOTA	5
	IPOCONDROPLASIA (FGFR3)	40
	PSEUDO ACONDROPLASIA (COMP)	20
DISPLASIE	DISPLASIA MULTIPLA EPIFISARIA (MED) (COMP)	20
	DISPLASIA SCHELETRICA/ARTI CORTI	5
	DISPLASIA SCHELETRICA NON DEFINITA (FGFR3)	20
	DISPLASIA TANATOFORA (FGFR3)	20
	DISPLASIA CAMPOMELICA (SOX9)	20
	DISPLASIA MUTAZIONE NOTA, DLEZIONE/DUPLICAZIONE	5
CRANIOSTENOSI TCF12, EFNB1	CRANIOSTENOSI MUTAZIONE NOTA, DELEZIONE/DUPLICAZIONE	60
CRANIOSTENOSI TCF12, EFNB1	CRANIOSTENOSI NON SINDROMICHE COMPLESSA (TCF12)	60
	CRANIOSTENOSI NON SINDROMICHE COMPLESSA (EFNB1)	60
	CRANIOSTENOSI NON SINDROMICHE/PLAGIOCEFALIA	60
	CRANIOSTENOSI NON SINDROMICHE/TRIGONOCEFALIA	60
	ANALISI MOLECOLARE DEL GENE FGFR1	60
	CRANIOSTENOSI NON SINDROMICHE/SCAFOCEFALIA	60
SINDROME DI LERI WEILL	S.DI LERI WEILL/ BASSA STATURA IDIOPATICA (ISS) (SHOX)	40
SINDROME DI LANGER	S. DI LANGER /BASSA STATURA IDIOPATICA (ISS) (SHOX)	40
SINDROME DI PALLISTER-HALL		60
SINPOLIDATTILIA	SINPOLIDATTILIA (HOXD13)	20
BRACHIDATTILIA	BRACHIDATTILIA DI TIPO B/SINDROME DI ROBINOW (ROR2)	60
FORAMI PARIETALI ALLARGATI	FORAMI PARIETALI ALLARGATI (ALX4)	60
SINDROME DI BOR	SINDROME BOR (EYA1)	40
ESOSTOSI MULTIPLE		60
SINDROME DI MLENKE		40
SINDROME DI PFEIFFER		40
SINDROME DI CROUZON		60
SINDROME DI SAETHRE-CHOTZEN		40
SINDROME DI APERT		20
SINDROME DI BOSTON		40

SINDROME DI LADD		40
BASSA STATURA	BASSE STATURE (GHR)	60
	BASSE STATURE (IGF1R)	60
	NGS BASSE STATURE	90
	INTERO GENE GLI3	60
SINDROME KALLMANN	KALLMANN (KAL1)	60
	KALLMANN (KAL2)	60
SINDROME DI AARSKOG	SINDROME DI AARSKOG (FGD1)	60
SORDITA' SINDROMICHE	DELEZIONE/DUPLICAZIONE GENE	5
SINDROME DI PENDRED		40
SINDROME DI PENDRED	ANALISI MUTAZIONE NOTA	5
SINDROME OCULO DENTO DIGITALE	GENI CX43, GJA1	20
SORDITA' NON SINDROMICHE	ANALISI DEI GENI CX26 + CX30 (GJB2-GJB6)	40
	MUTAZIONE DEL GENE CX30	40
	SORDITA' MUTAZ. MITOCONDRIALI m.1555A>G e m.7445A>G	20
	IPEX - post	20
	SORDITA' X LINKED (POU3F4)	30
PATOLOGIE CON COINVOLGIMENTO CARDIACO	CARDIOMIOPATIA DELEZIONE/DUPLICAZIONE GENE	30
	NGS	60
	NGS SECONDO LIVELLO	90
CARDIOMIOPATIA AMILOIDE FAMILIARE LEGATA ALLA TRANSTIRETINA	GENE TTR	30
SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE		30
MALATTIA DI DANON		30
MALATTIA DI FABRY		30
EPILESSIA	EPILESSIA UNVERRICHT-LUNDBORG (CSTB)	90
	NGS ENCEFALOPATIE EPILETTICHE	90
	SECONDO LIVELLO NGS	60
	EPILESSIA S. DRAVET (PCDH19) - post	60
	EPILESSIA S. DRAVET (SCN1A) - post	60
	LAFORA-post	60
	NGS ENCEFALOPATIE EPILETTICHE + MLPA	90
	MUTAZIONE NOTA GENE AR pre-post natale	7
	EPILESSIA GEFS+	60
	EPILESSIA FRONTALE NOTTURNA AUTOSOMINCA DOMINANTE	90
	EPILESSIE MIOCLONICHE PROGRESSIVE NGS	90
FIBROSI CISTICA	FIBROSI CISTICA I LIVELLO (CFTR-VNTR-)	20
	FIBROSI CISTICA II LIVELLO (CFTR-MLPA-)	60
	FIBROSI CISTICA MUTAZIONE NOTA (CFTR)	30
	FIBROSI CISTICA D.P (CFTR)	5
FEBBRE FAMILIARE/RICORRENTE	NGS	90
	FEBBRE FAMILIARE DELEZIONE/DUPLICAZIONE	20
	MUTAZIONE NOTA	30
DELEZIONE CROMOSOMA Y	MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y (AZF -MLPA-)	30
	MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y (AZF)	30
	SRY	20
FRAX	FMR1 - SEQUENZA GENE	90
	FMR1 - RICERCA DELEZIONI	30
	FRAX I LIVELLO	30
	FRAX II LIVELLO	30
	S. X FRAGILE I LIVELLO M + F E PAT. ASSOCIATE(FMR1)-pre	10
SINDROME DI SOTOS/IPERACCRESIMENTO	NGS	90
	ANALISI MUTAZIONE NOTA, DELEZIONE/DUPLICAZIONE	30
DISOMIA UNIPARENTALE	DISOMIA UNIPARENTALE (MS) microsatelliti	7
	DISOMIA UNIPARENTALE (MS MLPA) metilazione + delezione	20

EMOCROMATOSI		30
SINDROME DI GILBERT		30
MALATTIE EMORRAGICHE	PAI-1	20
MALATTIA DI ALZHEIMER	MALATTIA ALZHEIMER (PSEN1, PSEN2, AP P)	20
ANGIOEDEMA EREDITARIO	ANGIOEDEMA EREDITARIO (C1-INH)	20
SINDROME DI MOWAT WILSON	S. MOWAT WILSON (ZEB2)	60
SINDROME DI PRADER WILLI	TEST METILAZIONE/DELEZIONE S. PRADER WILLI	40
SINDROME DI ANGELMAN	TEST METILAZIONE/DELEZIONE S. ANGELMAN	40
SINDROME DA INSENSIBILITA' AGLI ANDROGENI		30
NODULO TIROIDEO	NODULO TIROIDEO - SEQ. TRASCritto PAX8/PPARy	40
	NODULO TIROIDEO - SEQ. TRASCritti RET/PTC (PTC1 e PTC3)	40
	NODULO TIROIDEO - TRASCritti PAX8/PPARy	40
	NODULO TIROIDEO - TRASCritti RET/PTC (PTC1 e PTC3)	40
	NODULO TIROIDEO-MUTAZ. GENI RAS	40
MELANOMA UVEALE	MELANOMA UVEALE 1 LIVELLO BIOPSIA	30
	MELANOMA UVEALE 2 LIVELLO-MUTAZ. GNAO+GNA11	30
	MELANOMA UVEALE 2 LIVELLO-MUTAZ. BAP1	60
FARMACOGENETICA	SEQUENZIAMENTO GENE TPMT	60
ESOMA	NGS	120
	PANNELLO IN SILICO MEDIANTE CLINICAL EXOME SOLUTION	120
	APPROFONDIMENTO CLINICAL EXOME SOLUTION	60
	PANNELLO IN SILICO TRIO	120
QFPCR		
SU MATERIALE ABORTIVO, LIQUIDO AMNIOTICO, VILLI CORIALI	aneuploidie cromosomi 13,18,21	4
PER ESCLUSIONE CONTAMINAZIONE MATERNA		4
SCREENING		
SCREENING HBPTATIE (biochimico)	ESAMI 1°LIVELLO BASE PER TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE	5
NIPT Screening prenatale non invasivo su sangue materno	Test Prenatale su DNA fetale aneuploidie cromosomi 13, 18, 21, sesso fetale	10
CITOGENETICA		
CARIOTIPO		
SU LIQUIDO AMNIOTICO		15
SU VILLI CORIALI		15
SU SANGUE FETALE		7
SU MATERIALE ABORTIVO		20
SU FIBROBLASTI E ALTRI TESSUTI		20
SU SANGUE PERIFERICO CON O SENZA CONTEGGIO A MOSAICO		20
SU MIDOLLO OSSEO		15
EMATO-ONCOLOGICO SU SANGUE PERIFERICO		15
FISH		
FISH SONDE VARIE POSTNATALE	SONDE PAINT, ALFOIDI, COSMIDI	10
FISH SONDE VARIE PRENATALE	SONDE PAINT, ALFOIDI, COSMIDI	4
TELOMERI		20
SINDROME DI DIGEORGE PRENATALE		4
SINDROME DI DIGEORGE POSTNATALE		10
ARRAY-CGH		
PRENATALE 60K (risoluzione circa 100-150Kb)	CGH ARRAY - pre	5
POSTNATALE 60K (risoluzione circa 100-150Kb)	CGH ARRAY 60K - post	40
POSTNATALE 180K (risoluzione circa 65Kb)	CGH ARRAY 180K - post	40
DEB - ANEMIA DI FANCONI		
DEB fibroblasti		20
DEB linfociti		20